

Univerza Karlova v Praze

Pedagogická fakulta

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Život rodiny s dítětem s Toriello-Carey syndromem

Life of Family with a Child with the Toriello-Carey Syndrome

Bc. Ivana Valuchová

Katedra speciální pedagogiky

Vedoucí diplomové práce: PhDr. Monika Mužáková, PhD.

Studijní program: Speciální pedagogika (N 7506)

2016

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci Život rodiny s dítětem s Toriello-Carey syndromem vypracovala samostatně, pod vedením vedoucího diplomové práce PhDr. Moniky Mužákové, PhD., a uvedla jsem všechny použité prameny a literaturu. Dále prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze dne 14. 7. 2016

.....
Bc. Ivana Valuchová

Tímto bych chtěla poděkovat PhDr. Monice Mužákové, PhD., za odborné vedení mé diplomové práce, za její ochotu, cenné rady a připomínky, které mi velmi pomohly zpracovat tuto práci. Rovněž bych chtěla poděkovat mamince a tatínkovi Jakuba Guryče, kteří souhlasili s vypracováním diplomové práce o jejich synovi. Děkuji za jejich drahocenný čas, vstřícnost, otevřenost a pomoc při získání potřebných informací a podkladů k diplomové práci. Dále bych chtěla poděkovat celé mé rodině za trpělivost, kterou se mnou měli během provádění časově náročného výzkumu.

NÁZEV:

Život rodiny s dítětem s Toriello-Carey syndromem

AUTOR:

Bc. Ivana Valuchová

KATEDRA (ÚSTAV):

Katedra speciální pedagogiky

VEDOUCÍ PRÁCE:

PhDr. Monika Mužáková, PhD.

ABSTRAKT:

Diplomová práce se zabývá rodinou dítěte se vzácným Toriello-Carey syndromem. V Evropě se jedná o ojedinělý případ tohoto onemocnění. Hlavním cílem práce bylo zpracování komplexních informací týkajících se Toriello-Carey syndromu a zjištění dopadů tohoto syndromu na kvalitu života jedince a jeho rodiny. Diplomová práce je rozdělena na část teoretickou a empirickou. Teoretická část práce obsahuje tři kapitoly. V úvodu práce se podrobně věnujeme syndromu, uvádíme jeho etiologii, symptomy, kontext historie, klinické hodnocení, léčbu a prognózu. Další kapitoly popisují rodinu s dítětem se zdravotním postižením a specifika rodin se vzácným onemocněním. Empirická část diplomové práce je tvořena výzkumným šetřením, které se zaměřuje na zmapování života rodiny dítěte s Toriello-Carey syndromem prostřednictvím analýzy dokumentů, polostrukturovaného rozhovoru s rodiči a aktivního pozorování chlapce.

KLÍČOVÁ SLOVA:

Toriello-Carey syndrom, dítě, symptomy, domácí péče, rehabilitace

TITLE:

Life of Family with a Child with the Toriello-Carey Syndrome

AUTHOR:

Bc. Ivana Valuchová

DEPARTMENT:

Department of Special Pedagogy

SUPERVISOR:

PhDr. Monika Mužáková, PhD.

ABSTRACT:

The thesis deals with the family of a child with a disease of rare Toriello-Carey syndrome. This is an isolated case of this disease in Europe. The main objective of the thesis is to process of complex information relating to disease of Toriello-Carey syndrome and to determine impacts of the syndrome on the quality of life of individuals and their families. The thesis is divided to theoretical and empirical parts. The theoretical part contains three chapters. The first theoretical chapter (Introduction) is devoted to detail syndrome- its etiology, symptoms, context, history, clinical assessment, treatment and prognosis. Other theoretical chapters describe a family with a child with disabilities and specifics of families with rare diseases. The empirical part of the thesis is focused on a research and mapping the life of the family of a child with Toriello-Carey syndrome by analyzing the documents and semi-structured interview with the parents and an active observation boy.

KEYWORDS:

Toriello-Carey syndrome; Child; Symptoms; Home care; Rehabilitation

Obsah

ÚVOD	7
1 TORIELLO-CAREY SYNDROME.....	9
1.1 Etiologie Toriello-Carey syndromu	9
1.2 Symptomy popsané u Toriello-Carey syndromu	10
1.3 Toriello Carey syndrom v kontextu historie.....	13
1.4 Klinické hodnocení Toriello-Carey syndromu	16
1.5 Léčba a prognóza.....	25
2 RODINA S DÍTĚTEM SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM	26
2.1 Rodina jako pojem	26
2.2 Rodina a dítě s postižením.....	27
3 SPECIFIKA RODIN SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM	33
3.1 Charakteristika vzácných onemocnění.....	33
3.2 Příčiny vzniku vzácných onemocnění.....	34
3.3 Situace týkajících se vzácných onemocnění v České republice	35
4 PRAKTICKÁ ČÁST	37
4.1 Cíl a metodologie výzkumného šetření.....	37
4.2 Výzkumný vzorek.....	39
4.3 Vlastní výzkumné šetření	40
4.3.1 Rodinná anamnéza chlapce s Toriello-Carey syndromem.....	40
4.3.2 Osobní anamnéza chlapce s Toriello-Carey syndromem	41
4.3.3 Polostrukturovaný rozhovor.....	73
5 ZHODNOCENÍ CÍLŮ A VÝZKUMNÝCH OTÁZEK.....	87
ZÁVĚR	90
SEZNAM LITERATURY	92
INTERNETOVÉ ZDROJE	97
SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK	99
SEZNAM ZKRATEK.....	100
SEZNAM PŘÍLOH	101

ÚVOD

Narození vlastního dítěte patří k jednomu z nejkrásnějších okamžiků v životě člověka. Pro rodiče se jejich dítě stává novým smyslem života a dává jim nový směr. Přijde-li však zpráva, že je dítě postižené, rodině se mnohdy zhroutí dosavadní svět a představy o nádherné budoucnosti. Přináší to spoustu životních překážek a zátěže, nejen psychickou a fyzickou, ale také finanční. Každý z rodičů se s takovou situací vyrovnává jinak.

Předmětem diplomové práce je život rodiny s dítětem s Toriello-Carey syndromem. Tematika velmi vzácného onemocnění Toriello-Carey syndromu je naprosto jedinečná. Počet dětí diagnostikovaných tímto onemocněním bylo do roku 2012 na celém světě přibližně padesát. V České republice a zároveň v Evropě se jedná o ojedinělý případ chlapce s Toriello-Carey syndromem. Z tohoto důvodu nebylo onemocnění na území České republiky probádáno.

Zpracování diplomové práce bylo velmi náročné. Od prvotního nápadu psaní o Toriello-Carey syndromu k jeho realizaci uběhly dva roky. K vytvoření diplomové práce bylo obtížné najít jakékoliv materiály týkající se vzácného syndromu. K získání informací jsme museli využít překladové činnosti z cizojazyčných článků sepsané lékaři zabývajícími se tímto onemocněním. Veškerá literatura byla v anglickém jazyce. Jako další materiály jsme použili lékařské zprávy chlapce, závěry speciálně pedagogického vyšetření a zápisník matky, který nám poskytli rodiče chlapce s Toriello-Carey syndromem.

Diplomová práce je zaměřena na zpracování komplexních informací týkajících se Toriello-Carey syndromu. Teoretická i empirická část této práce se zabývá životem rodiny od chvíle, kdy se dítě narodilo, přes sdělení diagnózy postižení dítěte, lékařskou a speciálně-pedagogickou péči a v neposlední řadě také radosti i starosti, které rodině tato situace přinesla.

V první kapitole se podrobně věnujeme vymezení Toriello-Carey syndromu. Uvádíme etiologii, symptomy, syndrom v kontextu historie, klinické hodnocení, léčbu a prognózu Toriello-Carey syndromu.

Druhá kapitola popisuje termín „rodina“ a zabývá se rodinou s dítětem se zdravotním postižením. Jsou zde také uvedeny fáze vyrovnání se s takovou to náročnou životní situací.

Kapitola třetí je věnována specifické rodin se vzácným postižením. Také je zde popsána situace týkající se vzácných onemocnění v České republice.

Poslední čtvrtá kapitola představuje výzkum, jehož hlavním cílem je zmapování života rodiny dítěte s Toriello-Carey syndromem. Závěrečná kapitola diplomové práce je tvořena výzkumným šetřením, které je kvalitativního charakteru. Výsledky výzkumného šetření jsou shrnuty a reflektovány v závěru. Ve výzkumném šetření byly použity techniky analýzy dokumentů, polostrukturovaného rozhovoru a aktivního pozorování. Toto šetření bylo provedeno u jedince s diagnostikovaným Toriello-Carey syndromem. Cílem výzkumné části práce bylo zpracování komplexních informací týkajících se Toriello Carey syndromu a zjištění dopadu tohoto syndromu na kvalitu života jedince a jeho rodiny.

Byli bychom velmi rádi, kdyby diplomová práce uvedla veřejnost do povědomí o tomto velmi vzácném onemocnění.

*„... Jiné je Tvé dítě.
Jiné ve svém duševním bohatství,
jiné v rozvoji svých schopností,
jiné ve vztazích ke světu,
jiné ve svém jednání i počínání,
jiné v běžných reakcích.
Je jiné, ale není horší.“*
Heinrich Behr

1 TORIELLO-CAREY SYNDROME

V souvislosti s Toriello-Carey syndromem, je důležité vymezit základní pojem, jako je syndrom. Termín syndrom je odvozen z řeckého slova *syndromos* (současný běh). Syndromy nazýváme soubor symptomů podmíněných jednotným mechanismem vzniku nemoci. V mnoha případech se syndromem označuje soubor symptomů, které se vyskytují současně v klinickém obraze jedné nemoci nebo jdoucích po sobě (Lazovski I., 1990). Podle Velkého lékařského slovníku je syndrom „typická kombinace příznaků určitého onemocnění, často bývá nazván podle objevitele“ (Vokurka, Hugo, 2005, str. 807).

Toriello-Carey syndrom je velmi vzácné vrozené genetické onemocnění. Podle mezinárodní internetové databáze je prevalence u osob s Toriello-Carey syndromem <1/1 000 000 (Toriello, 2012).

1.1 Etiologie Toriello-Carey syndromu

Přesná příčina syndromu je neznámá. Předpokládá se však, že se jedná o dědičnost autozomálně recesivního typu. Autozomálně recesivní dědičnost je charakterizována několika pravidly, dle kterých se rodokmeny s tímto typem dědičnosti vyhodnocují. Podle Maříkové a Seemanové (2013, s. 12) „se choroba zpravidla vyskytuje u jednoho či více sourozenců (horizontální typ dědičnosti). Rodiče jsou zpravidla zdraví heterozygoté, někdy pokrevně příbuzní nebo endogamní a ze stejného spojení mají pro své potomky 25% riziko postižení“.

Významná lékařka a specialistka lékařské genetiky MUDr. Helga V. Toriello se zabývá problematikou vzácně se vyskytujících afekcí. Primárně pracuje jako specialistka v dysmorfologii¹ v klinické genetice a díky ní bylo popsáno několik nových vzácných syndromů. Jedním z nich byl i syndrom, kterému se věnuje tato práce. Podle této odbornice existují důkazy o tom, že při Toriello-Carey syndromu se jedná o heterogenní stav s chromozomovými anomáliemi identifikovaných přibližně u 20 % pacientů. Byly nalezeny nejméně dva kandidátní geny: *MNI* (22q12.1) a *SATB2* (2q33.1) (Toriello, 2012).

1.2 Symptomy popsané u Toriello-Carey syndromu

Ačkoli příznaky syndromu se můžou lišit od člověka k člověku, stav je obecně charakterizován určitými shodnými symptomy (Toriello H. V., Carey J. C. et al., 2003). John C. Carey je významný lékař, profesor a místopředseda katedry pediatrie na Universitě v Utahu. V průběhu své kariéry se zajímal o malformaci syndromů a péči o děti s postižením.

V roce 2003 kolektiv lékařů kolem Toriello zveřejnil přehledný článek, ve kterém ohlásil výsledky 45 jedinců s Toriello-Carey syndromem. Kolektiv autorů zjistil, že i když se příznaky pozorované u jedinců individuálně liší, objevují se u 50 % nebo více osob stejné nebo podobné symptomy. Mezi projevy Toriello-Carey syndromu zahrnuli autoři následující:

Abnormální vývoj nebo absenci corpus callosum², mentální retardaci, postnatální poruchy růstu, srdeční vady, rozštěpy patra, Pierre-Robinsonovu sekvenci, anomálie hrtanu a svalovou hypotonii. Mezi další projevy zahrnuli výrazné charakteristické rysy obličeje: nadměrný prostor mezi očima, zúžení oční štěrbin, malý nos s krátkou palpebrální rýhou (pod nosem), malou čelist, plná líce, abnormálně tvarované uši, nadbytečnou kůži na krku, drobné genitální abnormality u mužů. Vzácnější nálezy

¹ *dysmorfologie* – je nauka o morfologii vrozených vad a jejich kombinacích (Kuchynka, 2007)

² *corpus callosum* – je výrazný útvar v mozku, který zajišťuje přenos vzruchů z jedné hemisféry do druhé a jejich vzájemnou součinnost (Vacek, 1992)

zahrnují abnormality oka, anomálie ledvin, kožní anomálie a abnormality dlouhých kostí (Toriello et al., 2003).

V srpnu 2012 Dr. H. Toriello uvedla, že od prvního popisu v roce 1988 se narodilo nejméně padesát dětí s Toriello-Carey syndromem.

Standardizovaný slovník fenotypových abnormalit vyskytujících se v lidských nemocech The Human Phenotype Ontology (2016) uvádí následující seznam příznaků a symptomů pro Toriello-Carey syndrom. Níže uvedená tabulka také zahrnuje, jak často se příznak u tohoto syndromu vyskytuje.

*Tabulka 1: Příznaky a symptomy Toriello Carey syndromu
(The Human Phenotype Ontology, 2016)*

Příznaky a symptomy	Přibližný počet u pacientů v %
Abnormální vývoj / absence corpus callosum	90 %
Zúžení oční štěrbin v horizontální ose	90 %
Malý nos	90 %
Nadměrný prostor mezi očima	90 %
Abnormality srdeční přepážky	50 %
Abnormality endokardu	50 %
Abnormality lebečních švů	50 %
Špička nosu směřuje nahoru	50 %
Brachydaktylie – abnormálně krátké prsty	50 %
Rozštěp patra	50 %
Klinodaktylie pátého prstu	50 %
Kryptochismus – porucha sestupu varlete	50 %
Vkleslý nosní hřbet	50 %
Spadlý ústní koutek	50 %
Plné tváře	50 %
Sluchové postižení	50 %
Mikrocefalie	50 %
Svalová hypotonie	50 %
Malý vzrůst	50 %
Široký přehyb kůže šíje	50 %
Nevýrazná hranice mezi rtem a pletí	50 %
Abnormality řas	7,5 %

Příznaky a symptomy	Přibližný počet u pacientů v %
Abnormality žeber	7,5 %
Nedostatečné uvolnění tlustého střeva	7,5 %
Aplazie/Hypoplazie mozečku	7,5 %
Aplazie / Hypoplazie obočí	7,5 %
Kamptodaktylie prstu	7,5 %
Atrofie mozkové kůry	7,5 %
Dandy-Walkerova malformace	7,5 %
Anomálie vnějšího ústí močové trubice	7,5 %
Vpředu umístěný rektální otvor	7,5 %
Sestupné posunutí nebo zatažení jazyku	7,5 %
Zbytnění myokardu	7,5 %
Hypoplazie penisu	7,5 %
Nitroděložní retardace	7,5 %
Kongenitální laryngeální stridor	7,5 %
Uši rotované směrem dozadu	7,5 %
Acyanotická vrozená vada srdce (otevřená Botallova tepenná dučej)	7,5 %
Proximálně uložený palec	7,5 %
Respirační nedostatečnost	7,5 %
Abnormální mezera mezi I. a II. prstem na noze	7,5 %
Záchvaty	7,5 %
Ztlustělá horní část ucha	7,5 %
Syndaktylie prstů	7,5 %
Tracheální stenóza	7,5 %
Pupeční kýla	7,5 %
Obratlová vada v segmentu páteře	7,5 %
Abnormality kardiovaskulárního systému	—
Abnormality hrtanu	—
Abnormality ušního boltce	—
Agneze corpus callosum	—
Autosomálně recesivní dědičnost	—
Pierre-Robinsonova sekvence	—
Přebytečná kůže na krku	—
Malá dlaň	—
Úzké oční štěrby – blefaromifóza	—

1.3 Toriello Carey syndrom v kontextu historie

Poprvé byl syndrom popsán v roce 1988 Helgou V. Toriello a Johnem C. Careym. Tito dva významní lékaři v roce 1988 popsali čtyři nemocné děti se symptomy Toriello-Carey syndromu. Nejprve se však domnívali, že se jedná o vrozené mnohotečné vady. Tři děti, u kterých byl tento syndrom popsán, byli sourozenci. Jednalo se o jednu dívku a dva chlapce, kteří byli jednovaječnými dvojčaty. U čtvrtého dítěte se jednalo o ojedinělý případ. U dětí popsali prozatímne jedinečnou kombinaci absence corpus callosum, Pierre-Robinsonovu sekvenci, drobné obličejové anomálie a jiné odchylky. Všechny děti zemřely v bezprostředním novorozeneckém období. (Tatsuki R. Kataoka et al., 2003).

Od diagnostiky prvních dětí H. V. Toriello a J. C. Carey bylo publikováno dalších 17 pacientů. Lacombe (1992) popsal jediný případ narozeného dítěte u pokrevních příbuzných a navrhl označení Toriello-Carey syndrom. Dalšími autory, kteří popsali Toriello Carey syndrome, byli: Kamera et al., 1993; Jespers et al., 1993; Czarnecki et al., 1996. Chinen (1999) popsal dvě japonské sestry, které byly narozené z příbuzenského svazku rodičů. Ohta et al. (1999) popsal vzácné onemocnění srdce nazývané se endokardiální fibroelastosis u pacienta s Toriello-Carey syndromem. Aftimos a McGaughran (2001) popsali pacientku, která měla symptomy Toriello-Carey syndromu. Narodila se s těžkou komplikovanou srdeční vadou a zemřela v novorozeneckém období. Dalšími lékaři, popisující Toriello-Carey syndrom, byli Wegner s Hershemem (2001) a Paladini et al., 2002. Barisic et al. (2003) uvedli bratra a sestru s Toriello-Carey syndromem, kteří se narodili po komplikovaném těhotenství. Jejich matka neměla dostatek plodové vody. Oba sourozenci zemřeli v prvním roce života. Děti měly prenatální a postnatální retardaci růstu, defekt komorového septa a plicní stenózu³. Dříve ještě neviděné rysy se objevily buď u jednoho, nebo obou

³ *plicní stenóza* – stenóza neboli zúžení plicnice pod plicní chlopní. Krev se poté dostává z pravé komory do plic přes zúžené místo a je přetěžována (Chaloupecký, 2006)

sourozenců. Byly popsány: hirsutismus⁴, entropium⁵, střevní malrotace⁶, srůsty záprstních kostí a pachygyrie⁷. Kataoka (2003) uvádí japonského chlapce s Toriello-Carey syndromem. Ve 30. týdnu těhotenství proběhl ultrazvuk, který ukázal u dítěte hydrocefalus⁸, nitroděložní zpomalení růstu a polyhydramnios⁹. Dítě se narodilo s nepřiměřeně malou čelistí, malým nosem, nízko nasazenýma ušima, rozštěpem patra, hypoplastickými nehty a bilaterálním kryptorchismem¹⁰. Magnetická rezonance dítěte ukázala vrozenou vývojovou vadu nervového systému (corpus callosum). Bylo také provedeno rentgenové vyšetření, které odhalilo 13 párů žeber. Dítě bylo také podrobeno echokardiografickému vyšetření, které poukázalo na defekt síňového septa¹¹. Při porodu mělo dítě závažné respirační selhávání a pozdější vyšetření ukázalo vrozenou vývojovou vadu dýchacích cest a to bronchomalacii. Chlapec trpěl epizodickými břišními distenzemi, častým zvracením a malrotací střev. Zemřel po 413 dnech na respirační selhání. Posmrtné vyšetření ukázalo plicní nezralost. (Said et al., 2011)

Toriello a kolektiv v roce 2003 přezkoumal šestnáct publikovaných případů a dvacet šest nepublikovaných případů Toriello-Carey syndromu. Prostudováním případů dětí

⁴ *hirsutismus* – stav, kdy ženě roste ochlupení v typicky mužských oblastech na tváři a hrudníku (Hájek, 2004)

⁵ *entropium* – porucha postavení víček, při které dochází ke stočení okraje víčka proti bulbu (Autrata, 2002)

⁶ *malrotace* – je porucha fyziologické rotace tenkého a tlustého střeva (www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2013/04/09.pdf)

⁷ *pachygyrie* – nadměrné zbytnění mozkových tkání (<http://slovníky.sms.cz/pachygyria>)

⁸ *hydrocefalus* – zvýšenou akumulaci tekutin (mozkomíšního moku) v dutinách mozku – mozkových komorách (<http://www.neurosurg.cz/cs/hydrocefalus>)

⁹ *polyhydramnios* – nadměrné hromadění plodové vody (<http://medical-cz.medster.in.ua/t%C4%9Bhotenstv-a-porod/27778-polyhydramnios-oligohydramnion.html>)

¹⁰ *bilaterální kryptorchismus* – porucha sestupu obou varlat do šourku (<http://slovník-cizich-slov.abz.cz/web.php/slovo/kryptorchismus>)

¹¹ *defekt síňového septa* – otvor v přepážce mezi levou a pravou srdeční síní (<http://www.srdickari.cz/index.php/srdecni-vady/72-defekt-sioveho-septa>)

došli k závěru, že se u dětí v obličejové části z různých částí objevovaly podezření na Toriello-Carey syndrom. Tyto případy byly dokumentovány několika fotografiemi.

Martin-Denavitova et al., 2004 popsala jeden případ Toriello-Carey syndromu. Uras a kolektiv (2009) uvedli novorozence s Toriello-Carey syndromem, narozeného z příbuzenského svazku rodičů. Při narození se objevily výrazné dýchací potíže s hypotonií vyžadující intubaci novorozence. Dítě mělo malou hlavu, vyčnívající čelo, malý a krátký nos, oční štěrby daleko od sebe, nízko nasazené uši, tenké rty a malou čelist. Jeho pohlavní orgány byly hypoplastické. U dítěte byla prokázána vrozená vývojová vada nervového systému (corpus callosum) s mírným rozšířením postranních mozkových komor. Zjištěná byla srdeční anomálie defektu síňového septa a vrozená srdeční vada nazývaná jako otevřená Botallova duče. Objektivním vyšetřením sluchu byla prokázána ztráta sluchu.

Yokoo a kolektiv (2013) popsali v japonsku chlapce s charakteristickými rysy pro Toriello-Carey syndrom se závažným postižením dýchacích cest, nazývaným zúžení průdušnice. Dítě mělo krátké oční štěrby, malý nos s malými nosními dírkami, vysoce klenuté patro, mikrognatii¹², kryptorchismus a nízko posazené uši. Magnetická rezonance dítěte ukázala vrozenou vývojovou vadu nervového systému (corpus callosum). Dítěti bylo také uděláno echokardiografické vyšetření, které zjistilo tři srdeční vady. Jednou ze srdečních vad bylo vzácné onemocnění, kdy mělo dítě dvojitý výstup pravé komory srdce. Dalšími vadami byla plicní stenóza a defekt komorového septa. Bezprostředně po narození se u dítěte objevila těžká dušnost. V první den života bylo u novorozence provedeno vyšetření, které zjistilo závažné zúžení dýchacích cest. Lékaři hned druhý den po narození dítěte provedli tracheostomii.¹³ U dítěte bylo provedeno postupné zvětšování tracheální trubice. V padesátý sedmý den po narození již dítě samostatně dýchalo bez ventilační podpory. Bylo sledováno a naposledy kontrolováno v osmnáctém měsíci, kdy se již neobjevily žádné dýchací obtíže.

¹² *mikrognatie* – zmenšená dolní čelist, patrná zejm. v bradové oblasti (<http://lekarske.slovniky.cz/pojem/mikrognatie>)

¹³ *tracheostomie* – je chirurgický výkon nebo stav po chirurgickém výkonu, při němž je průdušnice uměle vyústěna na kůži povrchu těla (Chrobok, 2004)

1.4 Klinické hodnocení Toriello-Carey syndromu

Toriello a kolektiv v roce 2003 přezkoumal přibližně čtyřicet pět případů s podezřením a pravděpodobnou diagnózou Toriello-Carey syndromu. Celá tato podkapitola bude vycházet z výzkumu Toriella a kolektivu v roce 2003.

Dětské studie byly buď publikovány v recenzovaných časopisech, nebo byly na vyšetření u lékařky Toriello nebo lékaře Carey. Klinické popisy nebyly vždy kompletní, ale ve většině případů byly poskytnuty fotografie dětí. Při přezkoumání nebyly vyloučeny případy, kde byly pouze stručné klinické informace syndromu s fotografiemi anebo podrobné klinické popisy, ale bez fotografií. Jednalo se o dvacet sedm chlapců, sedmnáct dívek a jedno neznámé pohlaví (prenatálně diagnostikovaný pacient) (Paladini et al., 2002). Věk živě narozených pacientů byl v rozmezí od jednoho dne do čtrnácti let. Věk chlapců byl v rozmezí od jednoho dne do šesti let; u dívek od devatenácti dnů do čtrnácti let. Z rodinné historie bylo z dvaceti čtyř hlášených sourozenců podobně postiženo sedm dětí. Jedno dítě se narodilo z příbuzenského vztahu. Dvanáct dětí bylo jedináčky. Většina dětí měla po porodu normální porodní hmotnost, délku i obvod hlavy. Mezi novorozenecké problémy byly nejčastěji uvedeny respirační obtíže (celkem u osmi dětí). Dále byly uvedeny obtíže při krmení nebo polykání, neonatální záchvaty nebo letargie¹⁴. Ve většině případů se u dětí objevilo selhání růstu, i když se narodily s normální porodní hmotností i délkou. U všech dětí bylo popsáno opoždění vývoje. Ve třech případech byl zaznamenán inteligenční kvocient v rozmezí od 43 do 60. IQ odpovídá lehké až střední mentální retardaci.

¹⁴ letargie – chorobná spavost, netečnost (<http://lekarske.slovníky.cz/pojem/letargie>)

Klinické příznaky Toriello-Carey syndromu

Další klinické příznaky budou pro přehlednost rozděleny ve vztahu k jednotlivým částem těla.

Lebeční anomálie

Velký přední fontanel často s opožděným uzavřením byl běžný nález přítomný u třinácti dětí. U čtyř dětí byla popsána brachycefalie¹⁵, dvě děti měly dolichocefalii¹⁶ a jedno dítě mělo trigonocefalii¹⁷.

Oční struktury

Obecně bylo obočí u dětí normální, ale v jednom případě popsáno jako zvláštní. Při prohlídce fotografií se řasy u dětí jevily jako relativně krátké i řídké.

Oči

Jedním z možných příznaků je přítomnost hypertelorismu¹⁸. Dalším příznakem byl telekantus¹⁹. Oba tyto příznaky byly často doprovázeny ve spojení s krátkými očními štěrbinami. Dalším projevem byla ptóza víček, která měla pozdější nástup. Pravá ptóza vystihuje pokles horního víčka s vertikálním zúžením oční štěrbiny při narušeném nervosvalovém aparátu (Lukáš, 2014). U dvou dětí byla popsána horizontálně úzká oční štěrbina, nazývána jako blefarofimóza. Obecně však platí, že oční anomálie nejsou běžným projevem Toriello-Carey syndromu. Přítomnost anomálie oka u dítěte s podezřením na Toriello-Carey syndrom, by měla být dostatečná na výzvu pro zvážení alternativních diagnóz.

¹⁵ *brachycefalie* – krátká široká lebka (Měšťák, 2015)

¹⁶ *dolichocefalie* – podélně protáhlá lebka (Hájek, 2014)

¹⁷ *trigonocefalie* – trojúhelníkový tvar lebky, úzké čelo a oči jsou položeny blízko sebe (Aufderheide, Rodríguez-Martín 1998)

¹⁸ *hypertelorismus* – nadměrná vzdálenost očí
(<http://lekarske.slovniky.cz/lexikon-pojem/hypertelorismus-2>)

¹⁹ *telekantus* – je větší vzdálenost mezi vnitřními koutky očí (Kuchynka, 2007)



Obrázek 1: Jedenácti měsíční dívka s typickými symptomy Toriello-Carey syndromu – krátké oční štěrby, plná líce, malá brada. Převzato z Toriello et al. (2003)

Nos

Nos byl popisován jako krátký nebo malý a to u většiny dětí. Celkem z čtyřiceti pěti byl takto popsán celkem u čtyřiceti dětí.

Patro v dutině ústní

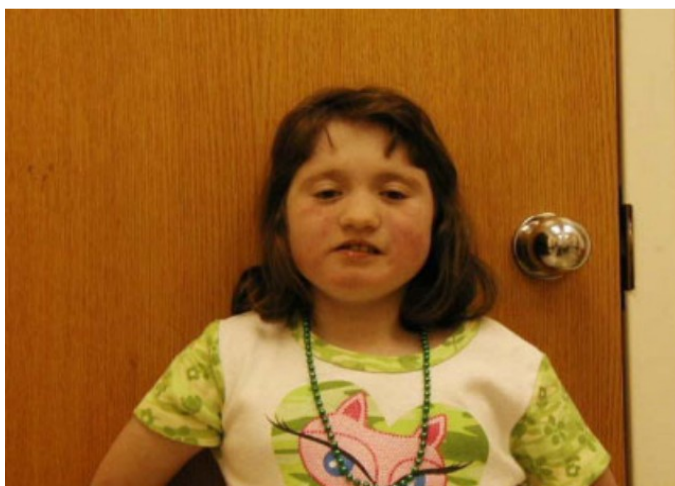
Většina dětí se narodila s obtížemi v patře dutiny ústní, což je přepážka oddělující nosní dutinu od úst. U dvanácti dětí byl popsán rozštěp předního tvrdého patra a u šesti dětí rozštěp měkkého patra umístěného zadněji. Pierre-Robinsonovu sekvenci mělo sedm dětí. Lazovskis (1990) popisuje Pierre-Robinsonovu sekvenci jako autozomálně recesivně dědičné anomálie dutiny ústní a čelistí. Projevující se jako hypoplazie dolní čelisti, mikrognatii, mediální rozštěp patra, mikroglosii (vrozeně malý jazyk) a glosoptóza (zapadající jazyk). U pěti dětí bylo patro velice klenuté. U zbývajících dětí nebyl popsán stav patra. Pouze u tří dětí bylo popsáno normální patro. Rty jsou obecně tenké, ústa otočeny směrem dolů.

Tváře

Téměř všechny děti (třicet tři dětí ze čtyřiceti pěti) měly plně vypadající tváře. Pouze u tří dětí nebyl tento symptom popsán. U ostatních případů nebyl stav tváří zaznamenán.

Brada

U většiny případů (čtyřiceti dětí ze čtyřiceti pěti) byla popsána zmenšená dolní čelist a to buď s doprovázející, anebo bez doprovázející Pierre-Robinsonovy sekvence. U zbývajících pěti případů není známo, zda byl přítomen tento projev.



Obrázek 2: Sedmiletá dívka s typickými symptomy Toriello-Carey syndromu – charakteristický vzhled obličeje. Převzato z Toriello et al. (2003)

Uši

U třiceti tří dětí byla nějaká zmínka o uších. U patnácti dětí byly uši popsány jako dysplastické, znetvořené. U sedmi dětí byl popsán neobvyklý šroubovitý tvar uší. V pěti případech byly uši popsány jako nízko posazené. Jedno dítě mělo anotiu, poměrně vzácné vrozené chybění boltce. Pouze u dvou případů byly popsány uši jako normální.

Krk

Krk byl zaznamenán jako krátký, s určitým stupněm přebytečné kůže.



*Obrázek 3: Vzhled obličeje dítěte s Toriello-Carey syndromem při pitvě.
Symptomy – přebytečná kůže na krku, telecanthus, mikrognatie, malý nos, nízko posazené uši*

Neurologické abnormality

Dalším častým doprovázejícím symptomem jsou onemocnění mozku spojující se s termínem corpus callosum. Jedná se o výrazný útvar v mozku, který zajišťuje přenos vzruchů z jedné hemisféry do druhé a jejich vzájemnou součinnost. Patří mezi komisurální vlákna spojující pravou a levou polovinu mozku. (Dylevský, 2000). Corpus callosum je složeno z dvou set až tří set milionů vláken a je tak největší komisurou mozku (Robertsová, 2012). Vzniká v prenatálním období postupným propojováním hemisfér. Propojení vzniká v přední části mozku dorůstáním ploténky torus transversus, kdy se vyvine přední komisura. Zadní část ploténky pokračuje v růstu a tak vzniká corpus callosum. Myelinizací vláken se mění v bílou hmotu, pouze na povrchu je kryto tenkou vrstvou šedé hmoty (Mc Minn, Hutchings, 1992). Ageneze corpus callosum je vada patřící mezi malformace. Jedná se o vrozené vady vzniklé za nitroděložního vývoje zárodku, při které se v prenatálním období corpus callosum plodu zcela nevyvine, nebo se vyvine jen částečně. Ageneze corpus callosum je tedy totální nebo parciální (Vokurka, Hugo, 2005).

Mezi další možné vývojové vady corpus callosum řadíme (The University of Maine, 2006):

- *Hypoplasie corpus callosum* – stav neúplného vyvinutí orgánu projevující se menší velikostí a tenčí strukturou než je obvyklé pro daný věk jedince. Bývá spojována s různými stupni mentální retardace a intelektuálního deficitu.
- *Dysgenese corpus callosum* – corpus callosum je vyvinuto, ale nekompletní nebo malformované.
- *Hypogenese corpus callosum* – termín, který je někdy používán pro částečnou agenezi corpus callosum
- *Syndrom corpus callosum* – symptomy poruch vzniklé poškozením

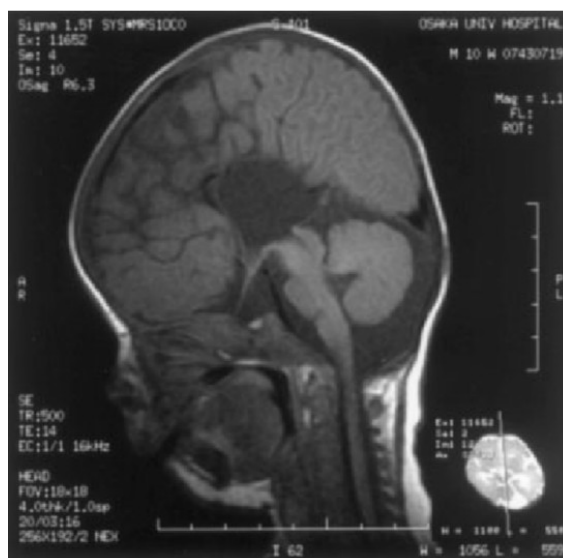
Diagnostika ageneze corpus callosum je možná již v prenatálním období, a to při ultrazvukovém vyšetření. Prenatální diagnostika může být dále prováděna magnetickou rezonancí plodu, aminocentézou a vyšetřením karyotypu odhalující změny ve struktuře, nebo počtu chromozomů (Chalupová-Karlovská, 2010). Ageneze corpus callosum se však ne vždy podaří diagnostikovat již prenatálně. V prvním roce života se diagnóza

může potvrdit náhodně při podezření na jinou vadu, nebo rodiče přivede k vyšetření opožděný vývoj dítěte (Allen, Marotz, 2005). Postnatální diagnostika se provádí ultrazvukovým vyšetřením, počítačovou tomografií a magnetickou rezonancí (Žižka, 1994).

Klinické projevy ageneze corpus callosum mají široké spektrum příznaků a zahrnují nejčastěji se vyskytující znaky i zcela vzácné symptomy. Mohou se manifestovat již v prvních letech života, kdy je patrná psychosomatická retardace. Žižka (1994) jako symptom označuje atypické konfigurace lebky. Mohou se projevit křeče, poruchy sluchu, mentální retardace, ale i normální intelekt. Omezená bývá schopnost koncentrace a abstrakce, emocionální labilita, deprese a úzkosti, poruchy koordinace, ataxie, hemiparéza. Časté jsou vady zraku. Další provázející anomálie mohou být rozštěp rtu a patra. Ageneze corpus callosum se také vyskytuje jako izolovaná porucha bez další klinické symptomatologie, nebo u zcela zdravých jedinců (Žižka, 1994). Ke genetickým a chromozomálním poruchám, mutacím, dochází vnitřní chybou nejasné příčiny nebo působením škodlivých faktorů. Podle doby, kdy škodlivina na plod působí, vzniká kompletní nebo částečná ageneze corpus callosum (The University of Maine, 2006).

Vzhledem k tomu, že je ageneze corpus callosum vrozenou vývojovou vadou nervové tkáně, není možná léčba. Pokud se corpus callosum nevyvine v prenatálním období, už se nevyvine. Pokud je částečně vyvinuto, může dojít k jeho rozvoji, ale nová nervová vlákna již nenarostou. Léčeny jsou jen průvodní syndromy, defekty a poruchy. Léčba je tak velmi individuální, zaměřená především na to, aby dítě zvládlo dosáhnout co možná nejlepšího zvládnutí kognitivních cílů. Velmi důležitá je multioborová spolupráce odborníků a ucelená rehabilitace (California institute of Technology, 2006).

Určité obtíže s agenezí corpus callosum byly zjištěny u třiceti sedmi dětí ze čtyřiceti pěti. Primární kompletní ageneze corpus callosum byla prokázána u devatenácti dětí. U dalších deseti dětí bylo diagnostikováno neúplné vyvinutí orgánu, hypoplasie corpus callosum. Hypogenesi corpus callosum, tedy částečnou agenezi vykazovalo osm dětí. Kolektiv autorů se shodl na tom, že mozek může být abnormální i jinými způsoby. Cerebelární atrofie nebo hypoplazie byl popsána u sedmi dětí. Pouze u dvou dětí byl mozek zobrazen jako normální.



Obrázek 4: Obrázek magnetické rezonance v sagitální střední čáře mozku, ukazující agenezi corpus callosum a hypoplazii mozečku. Převzato z Toriello et al. (2003)

Hrtanové / Tracheální Anomálie

Ačkoli je často uvedeno, že tracheální nebo hrtanové anomálie jsou běžným projevem Toriello-Carey syndromu (Wegner a Hersh, 2001), anomálie byly přítomny u méně než poloviny zkoumaných případů.

Kardiovaskulární systém

Kardiovaskulární anomálie byly častým nálezem. U třiceti tří pacientů z čtyřiceti pěti byly rozpoznány srdeční vady.

Trávicí systém

Objevily se anální abnormality. Čtyři děti měly umístěný anální otvor vpředu. Byla prokázána také malrotace tlustého střeva a zúžení části žaludku. Tři děti (dvě z nich byly sourozenci) měly Hirschsprungova nemoc.

Kýla

Ve skupině vyšetřených pacientů byly hlášeny různé kýly. Tříselné kýly byly uvedeny v šesti případech. Pupeční kýla byla pozorována u tří dětí. Ve dvou případech byla uvedena jícnová kýla. V jednom případě byl uveden vyčnívající pupek.

Urogenitálního systému

Podle kolektivu autorů jsou genitální anomálie Toriello-Carey syndromu poměrně častým projevem. Nesestouplé varle (kryptochizmus) bylo popsáno z urogenitálního systému u chlapců jako nejběžnější vada. Přítomna byla v jedenácti případech z dvaceti sedmi. Ve třech případech byla popsána hypospadie. Dle Toppari et al. (2001) se jedná o vrozený rozštěp močové trubice na spodní straně penisu. Genitální hypoplazie byla pozorována u pěti chlapců. Hypoplazie labia byla přítomna u jedné ženy. Relativně neobvyklé jsou ledvinové abnormality. Pouze u dvou dětí byla nalezena malá pravá ledvina. U dvou dětí byla popsána pánevní ledvina.

Kosterní soustava

Kosterní anomálie nebo zřejmé kosterní rozdíly byly zaznamenány u devatenácti dětí. Nejběžnější poruchou byl špatný počet žeber, a to buď s možností, že žebra chyběla, nebo nadbývala. Dalšími projevy, které byly zahrnuty, byly: úzký hrudník (u čtyř dětí), abnormální hrudník (jedno dítě), vtáčivý hrudník (dvě děti), abnormální klíční kosti (dvě děti), úzká ramena (jedno dítě), široká žebra (jedno dítě), posunutí obratle (jedno dítě), kyfoslóza (jedno dítě), anomálie nohou (šest dětí), a vnitřně zahnutá kolena (jedno dítě). Určitý stupeň společného hypermobility byla popsána u pěti dětí a kloubní kontraktury byly zaznamenány v jednom případě. U jednoho dítěte bylo zjištěno, že má kraniosynostózu. Kraniosynostóza je choroba vyznačující se předčasným uzávěrem a osifikací lebečních švů. Vede ke zmenšení prostoru pro rozvíjející se mozek (White et al., 2005). Mnoho dětí mělo více než jeden nález v poruše kosterní soustavy.

Abnormality končetin

Končetinové anomálie s výjimkou vbočeného lokte u jednoho dítěte, byla vždy omezena na ruku a nohu. Na prstech horních i dolních končetin byla u dvanácti dětí pozorovány abnormálně krátké prsty (Hugo, Vokurka, 2005). U devíti případů byla zjištěna klinodaktylie. Klinodaktylie je jev, kdy malíček může mít místo dvou kloubů pouze jeden kloub a může být lehce ohnut směrem k ostatním prstům (Selikowitz, 2005). U šesti pacientů byl nalezen proximálně uložený nebo přitažený palec ruky k dlani. Ostatní hlášené zjištění patří kamptodaktylii, ta byla potvrzena v pěti případech. Ulnární deviace byla popsána u dvou dětí. Jedná se o kloubní deformitu,

při níž je osa prstů s výjimkou palce odkloněna ulnárně směrem k malíčku (Dungl et al., 2014). Zúžující se nebo tenké prsty byly popsány u dvou dětí. Abnormální úhel mezi druhým a třetím prstem v jednom případě. Ve dvou případech se objevila syndaktylie prstů rukou. Syndaktylie obecně řadíme mezi malformace končetin, při postižení samotné ruky je jedna z nejčastěji se vyskytujících vad. Představuje srůst dvou a více prstů. Srůstat mohou měkké tkáně ruky i kosti. Tyto deformity lze upravit chirurgicky (Fischer, Škoda, 2008). Objevila se také syndaktylie prstů nohou u pěti dětí. Dalším popsaným projevem byla zvětšená vzdálenost mezi prvním a druhým prstem, ta byla zjištěna u čtyř případů. Dva sourozenci měli polydaktylii. Polydaktylie je vada, kdy je přítomen nadpočetný prst nebo prsty na noze. Prst může být celý nebo pouze jeho část. Mohou se objevit ze strany palce, malíku nebo centrálně, jako duplikáty středních prstů. Vada se řeší operačně v případech funkčních nebo kosmetických (Dungl et al., 2014).

Ostatní projevy

U jednoho dítěte byla popsána omfalokéla. Jedná se o vrozenou vývojovou vadu, při které se nedostatečně uzavře břišní stěna v oblasti pupku. Tím se formuje vak, do kterého se dostávají břišní orgány. Orgány jsou chráněny jen průsvitnou blánou. Omfalokéla může být malá jen s částí střeva, nebo velká a obsahovat většinu břišních orgánů včetně sleziny a jater (Těhotenství od A do Z, 2010). Objevovalo se také zmenšení brzlíku. Dalším onemocněním projevujícím se u Toriello-Carey syndromu byla hypotyreóza. Podle Greenspana a Baxtera (2003) se jedná o nedostatečné zásobení organismu hormony štítné žlázy. V jednom případě byl doprovázejícím symptomem Duanův syndrom, neboli také Duanův retrakční syndrom (DRS). Duanův retrakční syndrom je vzácná porucha hybnosti v horizontální ose oka (Otradovec, 2003). U dítěte s Duanovým syndromem byla popsána také brániční kýla. Dalším projevem bylo chybění svalstva bránice a ekzém.

1.5 Léčba a prognóza

Pro naprostou většinu vzácných onemocnění není kauzální léčba. Vzhledem k tomu, že existuje variabilita příznaků Toriello-Carey syndromu od člověka k člověku, je léčba symptomatická. Prognóza Toriello-Carey syndromu je založená na individuálním klinickém obrazu pacienta. Na základě vyhodnocení zveřejněném Toriello et al. (2003), měla nejstarší pacientka v době kontroly 14 let (Toriello H. V., Carey J. C. et al., 2003).

2 RODINA S DÍTĚTEM SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM

Rodina je pro dítě základním prostředím, v němž se po narození ocitá. Je to první a dosti závazný model společnosti, s jakým se dítě setkává. Od nejútlejšího věku dítě díky rodině získává nejrozličnější zkušenosti. Formuje jeho osobní vývoj i postoj ke všem dalším skupinám, snaží se formovat dítě podle vlastní rodinné tradice. Ovlivňuje citovou zralost dítěte, jeho sebevědomí a osobní stabilitu.

2.1 Rodina jako pojem

Definice rodiny je v dnešní odborné literatuře nepřehledné množství. Tyto definice se v mnohém odlišují, ale za společné mají jedno, a to, že rodina hraje nezastupitelnou roli ve vývoji jedince.

Podle Matějčka (1994) je rodina nejstarší společenskou institucí, která vznikla nejen z přirozeného pohlavního pudu. Utvořila se především z potřeby své potomky chránit, učit a připravovat na život.

V knize Dětská psychoterapie se můžeme dočíst, že je pro dítě rodina nejzákladnějším a nejvýznamnějším socializačním prostředím. „Poskytuje mu první zkušenosti se vztahy k lidem, uvádí je po krůčcích do lidského společenství, pomáhá mu navazovat stále diferencovanější vztahy k blízkým a vzdálenějším dospělým i dětem, učí je sociálně schvalovanému chování a pomáhá mu osvojit si základní normy a hodnoty. Proto je rodina jen těžko a neúplně nahraditelná jiným socializačním útvarem.“ (Langmeier, J., Balcar, K., Špitz, J. 2000 s. 170)

Květoňová-Švecová (2004) charakterizuje rodinu jako sociální jednotku s vlastním systémem hodnot a vlastní dynamikou, vlastními komunikačními strukturami, koherencí stejně tak jako kompetencí pro blaho či zdraví a podporu svých členů.

Rodina poskytuje všem členům domov. V něm člověk odkládá veřejné role a získává vysokou míru otevřenosti a sdílení. V rodině člověk sdílí radost, dává nám pocit bezpečného zázemí, ale také zpracovává různé druhy traumat. (Matoušek, O., 1993)

2.2 Rodina a dítě s postižením

Zdraví dítěte je pro většinu rodičů jednou z největších hodnot. Narození dítěte s postižením představuje pro každou rodinu zcela mimořádnou událost a jedno z nejhorších životních traumat. Potvrzení, že je dítě opravdu postižené, představuje pro rodiče zátěž, s níž obvykle nepočítají, a tudíž nemají šanci se na ni připravit. Smířit se se skutečností, že je dítě postižené, je pro rodinu jedna z nejtěžších věcí, kterou v životě podstoupí. Je to situace, s níž se nelze jen tak snadno vyrovnat. Rodiče z ní nemůžou utéci a její zvládání s sebou nese mnoho dalších stresů, které definitivně změní celý život.

Rodiče, kterým se narodí dítě s postižením, odolávají velkému stresu. Po sdělení diagnózy je pro tyto rodiče velmi potřebná především psychická pomoc. Následně ji však doprovází také potřeba pomoci fyzické, informační, emocionální a finanční. Bohužel ale ve většině případů musejí rodiče veškerou pomoc hledat sami. V tom jim často nejlépe vypomohou rodiče dětí s podobnou diagnózou nebo například různé neziskové organizace (Bazalová, B., 2014).

Matějčkem s Dytrychem (1997 in Vančura, J., 2007) uvádějí, že je pro rodiče největším otřesem to, když zjistí, že jejich dítě se nebude vyvíjet podle jejich očekávání. Rodičům se v určitém smyslu hroutí jisté představy o životě s jejich dítětem a to přesto, že většinou ještě vůbec neví, jaké možnosti mají do budoucnosti (Vančura, J., 2007).

Rodiče se s dětmi instinktivně ztotožňují, a aby si mohli sami připadat „normální“, potřebují mít „normální dítě“. Reakce na narození dítěte s postižením je u matek popisována jako „narcistické trauma“. Tento stav vzbuzuje různé druhy reakcí, kterými se matka dané situaci brání. Jako příklad lze uvést obviňování zdravotnického personálu nebo hledání genetické zátěže v rodině (Matoušek, O., Pazlarová, H. a kol., 2014). Matoušek také uvádí, že matka může narození dítěte s postižením vnímat srovnatelně s traumatem po zohyžďujícím úrazu. Autorky Vágnerová, Strnadová a Krejčová (2009, s. 14) se shodují na tom, že: „matka se s dítětem identifikuje a jestliže je její potomek nějak handicapovaný, cítí se méněcenná. Otcové prožívají podobné pocity, které se vztahují k jejich mužské, ploditelské roli. Rodiče různého pohlaví reagují zpravidla odlišně nejen vzhledem k biologické a sociální specifičnosti jejich role, ale i s ohledem

na důsledky takové situace pro jejich další život. Stres spojený s přijetím tohoto faktu a z něho vyplývajících nároků péče o postižení dítě zasahuje do všech oblastí jejich života. Není pochyb o tom, že nějak ovlivní i manželský vztah a změnu celkové klimy v rodině. Nutnost zvládnout tak velkou zátěž může někdy přispět k posílení vzájemných vazeb a poskytované opory, zatímco jindy vede k jejich rozpadu.“

S. E. Green (2003) mluví o takzvaném dvojitém traumatu. To podle něj zahrnuje jak ztrátu představy zdravého potomka a její nahrazení zatím nejasným obrazem postiženého dítěte, tak také vynucení změny života, který s tímto dítětem budou sdílet.

Rodiče jsou nuceni přijmout novou roli a z ní vyplývající povinnosti, i když o jejich náročnosti zatím nemají přesnější představu. Vědí jen, že jde o posun k horšímu. Prožité trauma rozděluje život na dvě části: na ten, který byl předtím, a ten, který začal poté (Vágnerová M., Strnadová I., Krejčová L., 2009).

Faktory, které určují míru traumatu při negativní události, popisují Tedeschi a Calhoun (1995 in Vančura, J., 2007). Za tyto faktory považují: nepřipravenost na událost a s tím související neobvyklost a ztrátu kontroly nad touto situací. Dále pak míru následků události, které není možné odstranit. Vinu, kterou rodiče prožívají a často se ji snaží přenést na jiné osoby. Čas nebo také stupeň vývoje, ve kterém člověk aktuálně je, když je o situaci informován.

Přijetí dítěte s postižením rodiči je velmi náročné v mnoha ohledech. Pro co možná nejlepší rozvoj osobnosti dítěte je důležitá bezpodmínečná láska ze strany rodičů. Ta je pro dítě základním bodem. Přijetí dítěte je celkově, především pak emocionálně, náročný proces, ve kterém je zasažena osobnost rodičů. Rodiče mohou zvolit různý postoj k dané situaci, čímž jsou určeny další podmínky pro dítě a jeho vývoj (Matějček, Z., Langmeier, J. 1986 in Vančura, J., 2007).

Rodina s postiženým dítětem má jinou sociální identitu, je něčím výjimečná. Tato spíše negativně hodnocená odlišnost se stává součástí sebepojetí všech jejích členů, rodičů i zdravých sourozenců. Existence postiženého dítěte je příčinou toho, že se určitým způsobem změnil životní styl rodiny, protože musí být přizpůsoben jeho možnostem a potřebám. V důsledku toho se změnil i jejich chování, nejen v rámci rodiny, ale také ve vztahu k širší společnosti, kde se tito lidé mohou v rámci obranných reakcí projevat

jiným způsobem než dřív, respektive, než je obvyklé, nebo se od ní dokonce izolovat (Vágnerová, 2008a).

Fáze vyrovnání se s postižením

Definitivní potvrzení diagnózy postižení dítěte, může trvat různý časový úsek. Délka trvání ovlivňuje i reakce rodičů a způsob zpracování této informace.

Fáze vyrovnání se s narozením dítěte s postižením je možné nalézt v publikacích od mnoha autorů. Těmito fázemi jsou šok, popírání dané situace, bezmoc, strach, obavy, postupné vyrovnání se se situací a přijímání dítěte i s jeho limity. Přístup k dítěti je rozdílný a individuální u každého rodiče. K přijetí dítěte s postižením nemusí u všech rodičů dojít. (Bazalová, B., 2014).

Pokud se jedná o náhlé a nečekané oznámení diagnózy, dochází u rodičů k velkému traumatu. V první fázi reagují rodiče šokem, který bývá doprovázen pocity zklamání, bezmocnosti a beznaděje. Projevují se silné citové reakce tzv. fáze emoční dezorganizace. Jde o prvotní reakci, která se projevuje strnutím, neschopností reagovat.

Pro rodiče jsou informace natolik subjektivně nepřijatelné, že je nedokážou akceptovat hned. Musí jejich přijetí oddálit, a proto je jejich typickou reakcí popírání skutečnosti. Popírání situace je obranou psychické rovnováhy, typické jsou výroky typu „To není pravda“ (Vágnerová, M., 2012). Rodič často popírá situaci, která nastala a následně se snaží najít původce celé situace. Toho může hledat například mezi personálem zdravotnického zařízení. Pokud se někdo snaží rodičům podat informace o možnostech péče, které jejich dítě má, často je nechťejí přijímat. Nejsou totiž ještě smíření s realitou postižení u svého dítěte. Rodiče, kteří truchlí, se dost často ptají, proč se stalo něco takového právě jim. Tento duševní otřes spojený s popíráním může trvat hodiny, dny, i týdny a bývá doprovázený silnou úzkostí (Matějček, Z., 2001). V této fázi potřebují rodiče především emoční podporu, naslouchání a projevení pochopení pro tíži jejich situace (Vágnerová, M., Strnadová, I., Krejčová, L., 2009).

Po určité době šok odeznívá a rodiče se postupně začínají vyrovnávat se ztrátou představy o zdravém dítěti. Začínají přijímat fakt, že jejich potomek není zdravý, i když doufají, že by se situace mohla přece jen zlepšit. Začínají hledat, co a kdo by jejich

potomkovi mohl pomoci. Dokud jsou ale rodiče ve fázi šoku a popírání, o žádné další informace o možnostech péče a výchovného vedení takového dítěte nestojí.

Velmi záleží na způsobu, jakým byli rodiče o postižení svého dítěte informováni. Mnohým rodičům chybí vstřícný přístup zdravotnického personálu v neštěstí, které je potkalo. Od lékaře mnohdy získají jen negativní informace o diagnóze svého dítěte. Netuší však, co by měli dělat, protože se s podobným problémem nikdy nesetkali. V této fázi se objevují obranné reakce, které mohou být z racionálního hlediska nepochopitelné, ale i ony mají určitý význam. Rodičům pomáhají udržet psychickou rovnováhu a přijatelné sebehodnocení v oblasti vlastní rodičovské role. Rodiče mají tendence hledat důvody a příčiny jejich situace. Přemítají o průběhu těhotenství, o péči zdravotníků, o vlastním chování a hledají viníka. Zejména matky v tomto období obviňují často i samy sebe. Vzniká u nich potřeba své předpokládané zavinění nějak odčinit, například tím, že o dítě budou pečovat, aby mu vše vynahradily. Za viníka může být považován i lékařský tým, nebo někdo mimo rodinu. Mnoho rodičů trpí i pocity hanby, které se vztahují k očekávaným reakcím lidí. Ve srovnání s rodiči zdravých dětí se cítí méněcenní, mají pocit, že v něčem selhali. Bojí se zavržení a odmítnutí. Zároveň očekávají nějakou pomoc, ale často nemají představu, jaká by měla být a v čem by měla spočívat. (Vágnerová, M., Strnadová, I., Krejčová, L., 2009).

Z pohledu speciálních pedagogů si myslíme, že je velmi důležité co nejdříve navázat na věcné sdělení lékaře a s rodiči začít pracovat na dvou úrovních. Jednou z nich je emoční podpora, která jim nabídne dostatečnou oporu v takovéto těžké životní situaci. Ta druhá je kognitivní, která jim poskytne potřebné informace, které rodiče zpočátku potřebují.

V průběhu času dochází k postupné adaptaci a vyrovnání se s problémem. Je to období, kdy se rodiče začínají zajímat o to, co bude dál. Rodiče chtějí vědět nové informace, proč postižení vzniklo, jeho podstatu, a jak by měli o dítě pečovat (Vágnerová, M., 2012). Rodiče také vyhledávají, jaké způsoby vyšetření a intervence mohou pro své dítě zařídit. Často se v tomto období u rodičů objevuje emoční vyladění, které může vést ke zkreslení informací. Rodiče se často cítí zahlceni nejasností významu postižení a prognózy. Jejich vlastní zkušenosti se kolikrát neshodují s informacemi, které dostali od lékaře. Negativní emoční reakce přetrvávají i nadále.

Může se jednat o prožitky smutku, prožitky úzkosti a strach a pocity hněvu. V této fázi je důležité zpracovat problém, postupně se s ním vyrovnávat, ale i hledat jeho řešení.

Rodiče již v tomto okamžiku vědí, že jejich dítě nebude nikdy zdravé, ale stále si nedovedou představit, jak se bude situace vyvíjet. Velmi nutně potřebují znát informace, týkající se reálných možností jejich dítěte. Tyto informace jsou nezbytné k tomu, aby člověk přijal postižení vlastního dítěte a mohl se s ním vyrovnat.

Únikovou cestu mohou najít v umístění dítěte do institucionální péče, což odůvodňují jako to nejlepší, co mohli pro dítě udělat. V případě těžkých postižení se však může skutečně jednat o nutný krok. Často také dochází k odchodu jednoho z partnerů od rodiny. V některých případech se rodiče snaží svou pozornost upínat jinam a zakládají tak například neziskové organizace, kde se snaží pomáhat rodičům s podobným problémem. Může také dojít k úplnému sebeobětování se dítěti (Bazalová, B., 2014). Podle Matějčka (2001) tuto fázi charakterizuje proces přijetí dítěte takového, jakým je a sebe sama jako rodiče dítěte s postižením.

Fáze smlouvání je období přechodné. „Rodiče akceptují skutečnost, že je jejich dítě postižené, ale mají tendenci získat alespoň malé zlepšení“ (Vágnerová, M., 2012, s. 167). Toto vyjádření je pro rodiče nadějí. V této fázi nejde již o trauma, ale o dlouhodobý stres s únavou a vyčerpáním.

Fáze realistického postoje nastane tehdy, je-li dítě rodiči přijímáno takové, jaké je. Bohužel k této fázi nemusí dojít u každého rodiče (Vágnerová, M., 2012).

Důležité je dát rodičům dostatek času. Ten je nutný pro vstřebání prvotního šoku, ale i pro všechny další fáze. Může se jednat o dny, ale také třeba měsíce. Kvůli rozdílnostem v prvotních reakcích a také délce jejich trvání může v rodinách postižených dětí docházet ke konfliktům, což celou situaci ještě zhoršuje. Stejně tak je to s obrannými reakcemi, které se také mohou projevovat v různé intenzitě u jednotlivých členů rodiny. Hledání viny se může zaměřit jak na jednoho z rodičů, na širší příbuzenstvo v jednom nebo druhém rodu, tak i na zdravotníky. V některých případech i na zlou vůli, ekologickou situaci, politické poměry apod. Většinou však bohužel viníkem není nikdo a tak hledání viníka, kromě chvilkového převedení myšlenek, k ničemu nepřispívá. Důležitá je tedy spíš trpělivost, ohleduplnost k ostatním

zainteresovaným členům a jejich prožitkům, solidarita a ochota vzájemné pomoci. Vyrovnání se s nastalou situací a nový život s dítětem může dostat smysl, až po překonání „obraných“ fází. Důležité je přijmout dítě takové, jaké je a snažit se pro něj udělat vše, co je v rámci našich i jiných prostředků (například vědy, společnosti atd.) možné. Pro rodinu je také dobré vědět, že nejsou jediní, koho se problém týká. Správné kroky a pomoc dítěti mohou poskytnout rodiče v tom případě, když sami sebe a také novou životní situaci přijmou a vyrovnají se s ní. Poté mohou být dokonce společností vnímáni jako něco vzácného a jako hrdinové, protože dokázali za nelehkých životních okolností zajistit svému dítěti šťastný život (Matějček, Z., 2000).

Různí autoři pak uvádějí způsoby, kterými lze co nejlépe a nejrychleji dojít k akceptaci dítěte s postižením. V podstatě se ale shodují, že důležitá je především možnost danou situaci prodiskutovat, a to ať už s odborníkem nebo jakoukoliv druhou osobou. Velmi prospěšní mohou být v této oblasti například rodiče, kteří se potýkají s obdobným problémem (Vančura, J., 2007).

3 SPECIFIKA RODIN SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

„V životě člověka existuje jen málo tak náročných situací, jako je ta, v níž se dozvídá o těžké nemoci či zdravotním postižení vlastního dítěte. A stejně jako se nejde připravit na jiné nečekané události, nejde se připravit ani na tuto. Onemocnění ze skupiny tzv. vzácných onemocnění v sobě zahrnuje bezpočet situací a variant, které se liší podle druhu onemocnění – a jeho důsledků na život nemocného dítěte i jeho rodiny.“ (Michalík, J., Venglářová, M., Babiaková, M., 2012, s. 9)

Vzácnými onemocněními označujeme (převážně dědičná či vrozená) onemocnění s nízkým výskytem v populaci. Mezi vzácná onemocnění patří několik desítek onemocnění, z nichž některá se vyskytují skutečně mimořádně vzácně (výskyt bývá uváděn v poměru 1:500 000 i více), nebo dokonce jen velmi řídce. Obecně je celkový výskyt nositelů těchto onemocnění uváděn v rozmezí 3–4 % v populaci. Pro Českou republiku (dále ČR) to znamená každý rok přibližně tři tisíce nových pacientů. Stejně jako se liší prevalence onemocnění v populaci, liší se i důsledky onemocnění na organismus pacienta. Setkat se můžeme s onemocněními, jejichž důsledky jsou řešitelné relativně jednoduchou úpravou příjmu potravy, ale také s onemocněními, která jsou ve své podstatě stále neléčitelná a vedou k předčasnému úmrtí dítěte (Michalík, Venglářová, Babiaková, 2012).

Onemocnění je v rámci Evropské unie definováno jako vzácné, pokud postihuje méně než pět osob z každých deseti tisíc. To znamená méně než jeden pacient na dva tisíce jedinců. Závažnost vzácných onemocnění spočívá v tom, že existuje více než osm tisíc nejrozumnějších vzácných onemocnění. Tudíž souhrnný počet pacientů není zanedbatelný, a to i přes nízkou prevalenci jednotlivých klinických jednotek (Ministerstvo zdravotnictví, 2015).

3.1 Charakteristika vzácných onemocnění

Vzácná onemocnění lze charakterizovat níže uvedenými tvrzeními:

- Vzácné onemocnění je často chronické, progresivní, degenerativní a často životu ohrožující.

- Vzácné onemocnění je omezující: kvalita života pacientů je často ohrožena nedostatkem nebo ztrátou autonomie.
- Vysoká míra bolesti a utrpení pacienta a jeho rodiny.
- Neexistuje efektivní léčba.
- Existuje 6 000 až 8 000 vzácných onemocnění.
- 75 % vzácných onemocnění postihuje děti.

30 % pacientů se vzácným onemocněním zemře do věku 5 let.

80 % vzácných onemocnění je genetického původu. Ostatní onemocnění jsou důsledkem infekcí (bakteriálních nebo virových), alergií a environmentálních příčin, nebo jsou degenerativní a proliferační.

(EURORDIS: Rare Disease Europe, 2007, p. 3)

Vzácná onemocnění stály doposud stranou hlavního zájmu tzv. pomáhajících profesí. Až na výjimku specializovaných lékařů věděl málokdo o „osudech“ takto nemocných dětí. Až v posledních letech a to s rozvojem medicíny jako klinického i vědního oboru a s rozšiřováním zájmu veřejné správy o dosud marginální skupiny ohrožené tzv. sociálním vyloučením, se postupně daří plnit i dluh odborné veřejnosti vůči několika málo tisícům pacientů (většinou dětského věku), kteří jsou nositeli zmíněného vzácného onemocnění (Michalík et al., 2011).

Diagnostika vzácných onemocnění vyžaduje obvykle specializovaná laboratorní a pomocná vyšetření. Diagnostický proces je obvykle víceúrovňový a náročný na čas a expertízu vysoce erudovaných specialistů.

3.2 Příčiny vzniku vzácných onemocnění

Převážná část vzácných onemocnění jsou genetického původu (až 80 %). U některých onemocnění je bohužel etiologie neznámá. Jako další kategorie bývají uváděny vzácné rakoviny, autoimunitní onemocnění, kongenitální malformace, toxické a infekční choroby, metabolické poruchy a další (srov. Eucerd Joint Action, 2014; Ministerstvo zdravotnictví, 2010). Znalost etiologie vzácných onemocnění je však důležitá

a nezbytná pro jejich předcházení. K tomu slouží i novorozenecký screening, který se však zaměřuje pouze na určité dědičné metabolické a endokrinní poruchy.

3.3 Situace týkajících se vzácných onemocnění v České republice

ČR přijala v roce 2010 směrnice Evropské unie a v současné době se věnuje implementaci jednotlivých bodů. Prvním legislativním dokumentem bylo usnesení vlády České republiky o Národní strategii pro vzácná onemocnění na léta 2010–2020 ze dne 14. června 2010 č. 466. Dalším dokumentem je usnesení vlády České republiky ze dne 29. srpna 2012 č. 633 o Národním akčním plánu pro vzácná onemocnění na léta 2012–2014 následováno Národním akčním plánem pro vzácná onemocnění na léta 2015–2017, který bezprostředně navazuje na předchozí plán (srov. Eucerd Joint Action, 2014; Ministerstvo zdravotnictví, 2015).

Národní strategie mezi hlavní cíle popsala: včasnou diagnostiku a dostupnost adekvátní léčby vzácných onemocnění. Koordinaci a centralizaci efektivní péče o pacienty se vzácným onemocněním. Zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti v dané oblasti a spolupráce na národní i mezinárodní úrovni se zapojením patientských organizací a také zlepšení identifikace vzácných onemocnění v rámci systému (Ministerstvo zdravotnictví, 2010, s. 3).

Na podzim 2011 začalo několik patientských organizací připravovat společné prohlášení k naplňování národní strategie do reálného života. Během jednání se ukázalo, že jde o velmi rozsáhlou problematiku. Proto bylo rozhodnuto uspořádat ke Dni pro vzácná onemocnění v únoru 2012 setkání všech patientských organizací pro vzácná onemocnění. Na setkání se zástupci domluvili na společném stanovisku a podařilo se jim definovat i společné zájmy a cíle. V březnu 2012 byla založena zastřešující organizace Česká asociace pro vzácná onemocnění. Tato organizace má webové stránky, kde můžeme najít spoustu užitečných informací týkající se vzácných onemocnění.

Dokument ministerstva zdravotnictví (2010) se zaměřuje na šest hlavních cílů. Prvním bodem je zlepšení informovanosti nejen pacientů, ale i odborné veřejnosti. Dále se zabývá vzděláváním v oblasti vzácných onemocnění, zlepšením diagnostiky a screeningu, zlepšením léčby a kvality péče, podporou sociální inkluze a v neposlední

řadě podporou vědy a výzkumu v oblasti vzácných onemocnění. Národní akční plány pro vzácná onemocnění nadále rozšiřují hlavní cíle o prevenci, zlepšení dostupnosti péče, podporu výzkumu, organizací vzácných onemocnění a podporu mezinárodní spolupráce. Zmiňuje také meziresortní a mezioborovou spolupráci a sjednocení a rozvoj sběru dat a biologických vzorků o vzácných onemocněních (srov. Ministerstvo zdravotnictví, 2012; Ministerstvo zdravotnictví, 2015).

ČR se podílí na řešení mnohých mezinárodních projektů v oblastech vzácných onemocnění. Jedním z nich bylo vytvoření seznamu dosud známých vzácných onemocnění napříč všemi medicínskými obory. Tyto informace jsou uvedeny na webové stránce portálu Orphanetu, to je evropského výzkumného konsorcia dlouhodobě podporovaného Evropskou komisí (www.orpha.net). Týká se rozvoje celoevropské expertní databáze o vzácných onemocněních pro lékaře, pacienty a jejich rodiny. Na této webové stránce se dá vyhledat krátké shrnutí o Toriello-Carey syndromu.

Podle Michalíka (2011) stála taktéž i problematika dětí se vzácnými onemocněními mimo hlavní zájem vzdělávacího systému v České republice. Hlavním důvodem je podle něj relativní ojedinělost těchto onemocnění v populaci. „Na druhé straně však většinou představují mimořádně závažná onemocnění se zásadním vlivem na kvalitu života (dětských) pacientů. Jedním z charakteristických rysů vzácných onemocnění bývá rovněž postupující progrese základního onemocnění, která postupně zhoršuje vzdělávací i životní vyhlídky nemocného dítěte. Proto jsou léta předškolního vzdělávání i školní docházky velmi důležitým obdobím, kdy lze dítěti, s poskytnutím odpovídajícího stupně speciálně pedagogické podpory, vytvořit podmínky pro dosažení co možná nejvyššího stupně jeho vzdělanosti“ (Michalík, 2011, s. 5). Pro žáky se speciálními vzdělávacími potřebami sehrávají klíčovou roli (nebo by sehrávat měla) školská poradenská zařízení. Ze školských poradenských zařízení se jedná zejména o speciálně pedagogické centrum, jejich pracovníci až dosud byli těmi z pedagogů, kdo se s dětmi se skupinou vzácných onemocnění setkávali nejčastěji.

4 PRAKTICKÁ ČÁST

4.1 Cíl a metodologie výzkumného šetření

Hlavním cílem empirické části diplomové práce je zpracování komplexních informací týkajících se Toriello-Carey syndromu a zjistit dopad tohoto syndromu na kvalitu života jedince a jeho rodiny.

Pro výzkum byly stanoveny následující dílčí cíle:

- Překládová činnost z cizojazyčných publikací.
- Popis symptomatologie u jedince s Toriello - Carey syndromem.
- Popis vývoje jedince s Toriello-Carey syndromem.
- Získání odpovědí na výzkumné otázky.

Hlavní výzkumná otázka:

Jak vnímají rodiče život s dítětem s výjimečným Toriello-Carey syndromem?

Vedlejší výzkumné otázky:

- 1.) Jak dlouho trvala diagnostika jejich dítěte a v kolika letech věku byla stanovena konečná diagnóza?
- 2.) Z jakých zdrojů rodiče čerpali informace o postižení jejich dítěte?
- 3.) Jak reaguje rodina a okolí přátel na postižení jejich dítěte?
- 4.) Jak změnilo postižení dítěte jejich rodinný život?

Pro zpracování empirické části diplomové práce byla použita metoda kvalitativního výzkumu. Významný metodolog Creswell (1998, s. 12) definoval kvalitativní výzkum následovně: „Kvalitativní výzkum je proces hledání porozumění založený na různých metodologických tradicích zkoumání daného sociálního nebo lidského problému. Výzkumník vytváří komplexní, holistický obraz, analyzuje různé typy textů, informuje o názorech účastníků výzkumu a provádí zkoumání v přirozených podmínkách.“

U kvalitativního výzkumu se jedná o výběr záměrný. Jedná se o hluboké a intenzivní zkoumání. U takového výzkumu se často odhalí mnoho nových a překvapujících

skutečností (Gavora, 2010). Jednou z metod kvalitativního výzkumu, kterou v empirické části využíváme, je případové studie. O ní můžeme říct, že patří mezi základní a jednu z nejrozšířenějších typů výzkumu v rámci kvalitativního přístupu. V diplomové práci využíváme jednopřípadové studie. Hendl (in Miovský 2006) uvádí, že se jedná o podrobnou studii jedné osoby, kdy se zaměřujeme na různé oblasti jejího života a snažíme se sestavit celkový obraz daného případu v co nejširších souvislostech tak, aby tento obraz byl strukturován výzkumnou otázkou a cílem. Cíl a výzkumná otázka totiž určují směr celého výzkumu výzkumné práce, která samozřejmě nemůže být samoučelná (Miovský, 2006).

Zdroje dat pro případovou studii tvoří nesmírně široké spektrum materiálů (Plummer in Miovský, 2006). Případová studie v diplomové práci byla zpracována na základě lékařské dokumentace, závěrů speciálně pedagogického vyšetření, zápisníku, polostrukturovaného rozhovoru s rodiči a pozorování dítěte s Toriello-Carey syndromem.

K osobní anamnéze chlapce s Toriello-Carey syndromem jsme využili lékařskou dokumentaci, kterou nám vypůjčila maminka chlapce. Jednalo se o propouštěcí zprávu novorozence a závěry z neurologických, psychologických, očních, endokrinologických, neonatologických ambulantních vyšetření a zpráv z ambulance dětské plastické chirurgie. Také jsme použili závěry ze speciálně pedagogického vyšetření chlapce, provedené pracovníkem speciálně pedagogického centra.

Dalším výchozím materiálem k osobní anamnéze chlapce byly dokumenty sepsané matkou chlapce. Za dokumenty se podle Hendla (2016, s. 208) „považují taková data, která vznikla v minulosti, byla pořízena někým jiným než výzkumníkem a pro jiný účel, než jaký má aktuální význam. Výzkumník se tedy zabývá tím, co je již k dispozici, ale musí to vyhledat.“ Jednalo se o zápisník psaný matkou chlapce, který vznikl k soukromým účelům. Zápisník zahrnoval údaje o chlapci od jeho narození do současného věku. Díky matčiným postřehům a lékařské dokumentaci jsme mohli popsat podrobný vývoj a stav dítěte.

Dále jsme využili polostrukturovaného rozhovoru s maminkou a tatínkem chlapce. U tohoto rozhovoru byla na samotném počátku připravena sada otázek, které bylo nutné

probrat. Nebylo dáno jejich pořadí, seznam byl utvořen spíše pro kontrolu, aby nebyla žádná podstatná otázka opomenuta. Podle Reichla (2009) je výhodou polostrukturovaného rozhovoru, že má tazatel možnost volně nakládat s časem, který je pro rozhovor určen, a zároveň má při následné analýze k dispozici jasné body, které může mezi sebou srovnávat. Někdy má tazatel volnost při pokládání doplňkových otázek, které mohou reagovat na určité specifikum konkrétního rozhovoru nebo pomohou pro navázání lepšího kontaktu s informantem. Polostrukturovaný rozhovor je často využíván především proto, že v sobě soustřeďuje výhody obou krajních variant (neformálního a strukturovaného) a zároveň minimalizuje jejich nevýhody.

Nejtypičtější metodou sběru dat v kvalitativním výzkumu je pozorování. Gavora (2010, s. 188) uvádí, že se kvalitativní výzkum „uplatňuje v nejrozličnějších situacích a výzkumník pomocí něho chce poznat, popsat a pochopit lidi a prostředí, ve kterém působí“. Téměř výhradně můžeme říct, že se využívá nestrukturované pozorování. Nepoužívají se předem stanovené pozorovací systémy nebo hodnoticí škály. Určen je pouze cíl pozorování a prostředí, ve kterém se pozorování uskutečňuje (Gavora, 2010). Pozorování by mělo poskytnout autentický obraz o zkoumané realitě. Pozorování je děleno na dvě části. První část tvoří vnímání lidí, prostředí a událostí. Druhou částí je zachycení pozorování a záznam. Zaznamenáváno bývá nejčastěji verbálním zápisem. Jedná se o přesný popis prostředí, řeč lidí, jejich chování a vztahy. Zápisy z pozorování jsou velmi podrobné. Podle Gavora (2010, s. 191) zapisovatel „zaznamená všechny jevy tak, jak se staly a v pořadí, jak se udály. Snaží se je popsat co nejpodrobněji a nejvýstižněji. Při zhotovování zápisů se pozorovatel musí soustředit jen na vnější projevy chování. Nevyjadřuje své názory nebo hodnocení. Nevyvozuje z pozorovaného jevu žádné závěry.“ Pozorovatel by si měl dělat při pozorování zápis průběžně, pokud mu to však situace neumožňuje, měl by nastínit alespoň stručné poznámky, které jak jen to bude možné, doplní. K zachycení situace může výzkumník také využít fotoaparát nebo kameru.

4.2 Výzkumný vzorek

Pro zpracování diplomové práce byla vybrána rodina, ve které vyrůstá dítě s velmi vzácným genetickým onemocněním nazývaným se Toriello-Carey syndromem. V České

republiky doposud nikdo s takovýmto postižením nežil. Výzkumným vzorkem byl chlapec Jakub, kterému je v současné době 5 let a 6 měsíců. Setkání s ním a jeho nejbližší rodinou byla domluvena telefonicky. Dle časových možností rodičů probíhaly schůzky pravidelně v intervalech tří měsíců po dobu jednoho roku. Vždy však záleželo na zdravotním stavu chlapce. Respondent byl navštěvován jak v jeho přirozeném prostředí, tak také v příjemném prostředí dětského hřiště. Rodiče byli velmi ochotni spolupracovat, s ochotou odpovídali na otázky, poskytovali drahocenné informace a umožnili pozorování respondenta. Také poskytli zápisník a lékařskou dokumentaci ke zpracování diplomové práce. Matka i otec byli seznámeni se zpracováním a záměrem diplomové práce o jejich synovi.

4.3 Vlastní výzkumné šetření

Vlastní výzkumné šetření probíhalo v době od dubna 2015 do dubna 2016. Byla vypracována jednopřípadová studie, která byla zpracována na základě poskytnuté lékařské dokumentace, závěrů speciálně pedagogického vyšetření, zápisníku, polostrukturovaného rozhovoru s rodiči a aktivního pozorování dítěte s Toriello-Carey syndromem.

Pro praktickou část diplomové práce byla využita anamnéza chlapce s Toriello-Carey syndromem. Špinar popsal anamnézu jako: „soubor všech údajů o zdravotním stavu nemocného od narození až do současné doby“ (Špinar a kol., 2008, s. 27). Anamnéza by měla obsahovat především anamnézu osobní a rodinnou.

4.3.1 Rodinná anamnéza chlapce s Toriello-Carey syndromem

Chlapec žije v úplné rodině, sourozence zatím nemá. S rodiči bydlí v rodinném bezbariérovém domě od svých tří let a sedmi měsíců. Rodina je funkční, harmonická. Vztahy mezi rodiči jsou pěkné, rodiče se ve výchově snaží být jednotní. V rodině chlapce se vzácným syndromem se žádné postižení nevyskytuje.

Matka se narodila roku 1983. Její zdravotní stav je dobrý, s ničím se neléčila. Vzdělání má středoškolské. Čtyři roky byla s chlapcem na mateřské dovolené. Po mateřské dovolené nastoupila do zaměstnání, kde pracovala dříve. Jedná se o firmu, která se zabývá fotolitografickým průmyslem.

Otec se narodil v roce 1968. Jeho zdravotní stav je taktéž dobrý, s ničím se neléčil. Vzdělání má středoškolské, pracuje jako seřizovač ve fotolitografickém průmyslu ve stejné firmě jako matka. Z prvního manželství má otec dospělou dceru. S původní rodinou i dcerou dobře vychází.

4.3.2 Osobní anamnéza chlapce s Toriello-Carey syndromem

Jméno: Jakub

Věk: 5, 5 let

Diagnóza: Toriello-Carey syndrom

Prenatální anamnéza

Těhotenství nebylo plánované. Matka do 2. měsíce těhotenství docházela do zaměstnání, než zjistila, že je v jiném stavu. Zde byla ve styku s teratogeny chemické povahy používanými ve fotolitografickém průmyslu. Teratogeny neboli vnější faktory mohou zapříčinit vznik vrozené vývojové vady, nebo riziko takové vady významně zvýšit (Gregor, Horáček, Šípek).

Během těhotenství matky byl proveden „triple test“, který byl vyhodnocen jako pozitivní. Při „triple testu“ se provádí většinou krevní vyšetření, které stanovuje hladinu tří hormonů, které plod vylučuje. Abnormálně nízké hodnoty ukazují na zvýšené riziko Downova syndromu a dalších chromozomálních poruch. Tento test bohužel nemůže přesně určit vývojovou vadu, může pouze poukázat na zvýšené riziko (Murkoffová, 2004). Dále matka podstoupila aminocentézu (dále AMC). Jedná se o nejobvyklejší techniku odběru biologického materiálu (Novotný et al., 2011). AMC je výkon, při němž je speciální tenkou jehlou přes stěnu břišní odebrán vzorek plodové vody. Tyto buňky jsou po odběru použity k cytogenetickému vyšetření (Novotný et al., 2011). Vyšetření AMC mělo negativní výsledek, ale jelikož matka vyšetření podstoupila, bylo její těhotenství dále vedeno již jako rizikové. Ve třetím měsíci těhotenství podstoupila matka podrobné ultrazvukové vyšetření. Při vyšetření ultrazvukem došlo k podezření, že dítěti chybí corpus callosum. Následná kontrola proběhla o 3 týdny později, kdy byl stav matky uzavřen jako fyziologický. Až do porodu probíhalo těhotenství bez komplikací.

Perinatální anamnéza

Tři týdny před plánovaným termínem porodu poslal lékař matku do nemocnice kvůli slabým srdečním ozvám. Zde si matku nechali na pozorování. Hned na druhý den, a to 29. 12. 2010, se ve 13:37 narodil chlapec.

Chlapec byl narozen z první gravidity. Porod proběhl ve 37. týdnu a 3. dnu, akutně plánovaným císařským řezem indikovaným pro pozitivní „trippel test“. Chlapcova porodní váha byla 2 880 g a výška 49 cm.

Po porodu byl pulz dítěte slabý, 80 tepů/min., chlapec skoro nedýchal. Tlukot srdce zdravého novorozence by měl být okolo 130 tepů za minutu (Nightingale, 1874). Chlapci byl proto patnáct minut podáván kyslík pod nepřirozeným tlakem, poté se objevilo symetrické dýchání, akce 100 tepů/min. Dítě nemělo dostatečně zásobovaný organismus kyslíkem. Pro nízkou saturaci bylo dítě připojeno na umělou plicní ventilaci a vloženo do inkubátoru, kde byla saturace monitorována. Při pokusu o odpojení od kyslíkové masky se objevil grunting, tzv. specifický zvuk při výdechu, který se typicky vyskytuje u nezralých novorozenců se syndromem dechové tísně (Sedlářová a kol., 2008).

K posouzení poporodní adaptace bylo u chlapce použito tzv. Apgar skóre (neboli skóre podle Apgarové) sloužící ke zhodnocení vitality a poporodní adaptace novorozence. Skóre hodnotí pět kritérií (srdeční frekvenci, dýchací pohyby, barvu kůže a sliznic, svalový tonus a reakci na podráždění) počtem bodů od 0 do 2. Výsledné skóre získáme celkovým součtem, může být od 0 do 10. Novorozenec se posuzuje po první minutě, pěti minutách a pak ještě deseti minut po porodu. Prognosticky důležitá je hodnota skóre v 5 minutách života. Normální hodnota Apgar skóre je 8 až 10 bodů (Sedlářová a kol., 2008).

Apgar skóre u chlapce udávalo hodnoty 6 – 8 – 9. Po první minutě dosahovalo Apgar skóre nižších hodnot, pak se chlapec již stabilizoval.

Zde uvádíme tabulku k posouzení porodní adaptace novorozenců. Skóre bylo navrženo v roce 1952 anestezioložkou Virginíí Apgarovou a užívá se dodnes.

Tabulka 2: Skóre dle Apgarové

Body	0	1	2
Srdeční frekvence	Chybí	<100 tepů/minutu	<100 tepů/minutu
Dýchací pohyby	Nedýchá	nepravidelné, slabý křik	pravidelné, silný křik
Barva kůže a sliznic	modrá nebo bledá	modré končetiny	růžová
Svalový tonus	Chabý	snížený	dobrý – odpor při pasivních pohybech
Odpověď na podráždění	Chabý	naznačená	grimasa, pláč

Po první minutě dosahovalo Apgar skóre nižších hodnot. Podle tabulky bodového hodnocení, kde získal chlapec 6 bodů, odpovídal jeho klinický stav nutně krátkodobé lékařské pomoci. Po pěti a deseti minutách se již chlapec stabilizoval a jeho klinický stav odpovídal normálnímu novorozenci.

Tabulka 3: Apgar skóre chlapce s Toriello-Carey syndromem

Body	1. minuta	5. minuta	10. minuta
Srdeční frekvence	1 b.	2 b.	2 b.
Dýchací pohyby	1 b.	1 b.	1 b.
Barva kůže a sliznic	2 b.	2 b.	2 b.
Svalový tonus	1 b.	2 b.	2 b.
Odpověď na podráždění	1 b.	1 b.	2 b.
Celkem bodů	6 b.	8 b.	9 b.

Postnatální anamnéza

Anamnéza chlapce od narození do 1 roku

Pár hodin po porodu byl chlapec z novorozeneckého oddělení převezen na dětskou jednotku intenzivní péče (dále JIP) do nemocnice vzdálené šedesát kilometrů, jelikož měl problémy s dýcháním. Kvůli dechovým obtížím tam musel pobývat v inkubátoru a byl připojen na dýchací přístroj. Na JIP byl podroben všem potřebným vyšetřením. Také mu byla odebrána krev, která byla odeslána na genetické vyšetření. Rodiče dali souhlas oddělení lékařské genetiky k ponechání si chlapcovy krve a k následnému porovnání dalšího možného výskytu Toriello-Carey syndromu v České republice.

Čtyři dlouhé dny čekala maminka, až se sama zotaví natolik, aby mohla být propuštěna z porodnice a jet za svým synem. I s otcem byli nedočkaví a těšili se, až syna uvidí. Když ho na JIP zahlédli poprvé, zdál se jim velice drobný, a děsily je hadičky, sonda a vůbec prostředí, kde se ozývalo pípání přístrojů. Poprvé si však mohla maminka syna pochovat a mít ho v náručí. Čím déle však byli se synem v nemocnici, tím více jí docházelo, že něco není v pořádku.

Devátý den po porodu si rodiče chlapce zavolal k rozhovoru primář novorozeneckého oddělení MUDr. Jozef Macko. Rodiče se zpětně shodli na tom, že muselo být pro pana doktora velmi těžké jim takovouto informaci říct. Velmi profesionálním, lidským způsobem a s opatrností rodičům sdělil, že se jim narodilo dítě s postižením a že se pravděpodobně jedná o velmi vzácné onemocnění Toriello-Carey syndromu.

Pan primář se snažil rodiče obeznámit s tím, co postižení chlapce obnáší. Lékař rodičům řekl, že chlapci v první řadě chybí část mozku, nazývaná se corpus callosum, spojující levou a pravou hemisféru, která má velmi mnoho dopadů na stav dítěte. Jedná se například o obtíže s chůzí, řečí, projevováním emocí, sníženým prahem bolesti. Také jim řekl, že u chlapce zjistili anomálii hrtanu, jehož vlivem má chlapec obtíže s dýcháním. Jelikož chlapec vůbec nenavazoval oční kontakt, bylo u něj podezření, že je slepý. Proto proběhlo v nemocnici oční vyšetření, které zjistilo horizontálně úzkou oční štěrbinu spojenou s ptózou víček, chybění mrkacího reflexu a trvalé slzení očí. Chlapec byl rovněž veden jako hypotrofický novorozenec, jelikož měl nízkou porodní váhu vzhledem ke svému gestačnímu věku.

Závažné onemocnění také způsobilo, že má chlapec svalovou dystrofií, poruchu termoregulace a mentální retardaci. Trpí také Pierre-Robinsonovou sekvencí, která je zastoupena symptomy neobvykle malé dolní čelisti, vysoce uloženého jazyka a anomálie patra. U chlapce byla na JIP nalezena šelest na srdci, která však později systematicky vymizela.

Lékaři od počátku připravovali rodiče na nejhorší. Po narození chlapce odborníci předpokládali, že chlapec nejspíše nevstane z postele, bude se stravovat pomocí sondy a nebude mluvit. Také nikdo nedokázal odhadovat prognózu dítěte. Rodičům ale bylo zpočátku sděleno, že nemá chlapec s Toriello-Carey syndromem šanci dožít se jednoho roku. Matka se po sdělení informací lékařem zhroutila a byla u ní vyvolána laktační psychóza.

Chlapec byl první dva měsíce hospitalizován na JIP. V měsíci věku byl chlapec krmen převážně výživovou sondou do žaludku. Postupně začal být částečně krmený z prsu. Při kojení měl velké dechové problémy, pro které musel být dáván do inkubátoru. Na počátku druhého měsíce nebyl krmen pomocí sondy, ale mateřské mléko začal pít ze savičky. Hodně často měl obtíže s navracením potravy do úst, krmení bylo velmi obtížné.

Rodiče za chlapcem do nemocnice jezdili každý, anebo každý druhý den. Matka mu odstříkávala mléko, kterým byl kojen do tří měsíců. V tomto období bylo provedeno neurologické vyšetření, které doporučilo cvičení Vojtovy reflexní lokomoce. Proběhlo také sonografické vyšetření hlavy, které potvrdilo totální agenezi corpus callosum.

Z pohledu matky bylo toto období velice náročné. Maminka se bála, že jí kdykoliv umře. Chlapec byl neklidný, dráždivý, uplakaný. Měl velké obtíže s příjmem potravy. Přes den i v noci měl problémy s dýcháním. Při spánku v noci se pravidelně budil co dvě hodiny a plakal. V noci spal na podušce, která monitorovala jeho dech. Při spánku musel mít hodně zvýšenou polohu hlavy. Doma měli rodiče pejska, který byl chlapci neustále na blízku. Pokud se u chlapce objevilo chrčení nebo obtíže s dechem, pesek ihned běžel za maminkou a začal před ní škrábat a kňučet. Nenavazoval žádný oční kontakt, neměl žádnou mimiku ve tváři. Na maminčin hlas reagoval tím, že natáčel hlavu za zvukem a snažil se nastražit uši a poslouchat. Měl rád zvuk dětského kolotoče,

který měl nad postýlkou, a na který reagoval. Nesnesl silný zvuk, který jej velmi zneklidnil a vyvolával u něho pláč.

Přesně padesátý šestý den po porodu byl chlapec propuštěn z JIP. Rodiče byli poučeni o zdravotním stavu dítěte a případných komplikacích. Rodiče se však ocitli v tíživé životní situaci, kdy se báli, zda péči o dítě zvládnou. Kvůli náročnosti péče o chlapce a špatnému psychickému stavu matky byli zpočátku nuceni dát syna do kojeneckého centra (dále KC). Z JIP proto bylo dítě převezeno do KC, kde pobývalo do konce třetího měsíce věku. Tam za ním rodiče dojížděli každý den. Domů si rodiče chlapce brávali co druhý den. Chlapec se na pobyt v zařízení adaptoval pozvolna, zpočátku byl hodně dráždivý, postupně se zklidnil. Byl velmi rád ve společnosti dospělé osoby. V KC byl krmen zpočátku odstříkaným mateřským mlékem, později umělou mléčnou stravou. Postupně byly do stravy zařazeny i příkrmy (zeleninový, masový a ovocný). Byla snaha naučit chlapce jíst ze lžičky, což šlo velice obtížně.

Z pohledu lékařů v KC byl chlapec hypotonický. Jeho lebka měla normální délku a velikost fontanely byla 2×3 cm, měl nápadně vyhlazený nosní kořen, ploché nadočnicové oblouky, vrozenou vadu oka mikroftalmii, očnice umístěné příliš blízko sebe, oči s trvalou sekrecí slz, uši a nos bez sekrece. Byl přítomný kongenitální laryngeální stridor, který je způsoben opožděným vývoje chrupavek hrtanu, který vede k jejich abnormální měkkosti. Hrudník byl popsán jako symetrický, akce srdeční klidná, dýchání volné. Genitál klidný, levé varle v šourku a pravé nehmatné. Horní končetiny zatáté v pěst. V tomto období byly chlapci vyšetřeny kyčle, které měl v pořádku. Také bylo provedeno kardiologické vyšetření, které neukázalo žádné srdeční vady. Psychomotorický vývoj byl zpožděný s nerovnoměrným vývojem. Na doporučení lékařů začala fyzioterapeutka v KC cvičit s chlapcem Vojtovu metodu reflexní lokomoce, jelikož u něj byla kvadruspascitita. Během pobytu v KC dítě prodělalo zánět spojivek, zánět průdušek, zánět nosohltanu a hnisavou rýmu. Oční vyšetření chlapce poukázalo na slabé propojení oční dráhy do mozku dítěte. Dítě při vyšetření dokázalo rozpoznat pouze světlo a tmu. Na doporučení dětského neurologa nebylo zahájeno očkování. Chlapec není doposud naočkován žádnou očkovací vakcínou. Jelikož se jedná o ojedinělý syndrom, lékaři nevěděli, jaká by mohla být reakce a jaké následky by mohla vakcína vyvolat.

Matka za chlapcem dojížděla každý den a svému dítěti se naplno věnovala a zacvičovala se v péči o něj. S chlapcem prováděla klokánkování (kangaroo mother care), což je metoda, která přibližuje matky k jejich nedonošeným dětem. Matka si dítě položila na hrud' a zahřívala si ho na svém těle. V kojeneckém centru se matka začala učit také Vojtovu metodu reflexní lokomoce, aby mohla provádět cvičení s chlapcem v domácím prostředí. Cvičení u chlapce bylo prováděno 6× denně po dobu jeho jednoho roku. Poté s ním matka cvičila 2× denně do jeho tří let. S chlapcem ještě docházela na bukofaciální reedukaci. Bukofaciální reedukace je terapie, která pomocí speciálních metod napravuje poruchy tonu a citlivosti v bukofaciální krajině. Tyto poruchy provázejí problémy s příjmem potravy a sliněním. Maminka byla seznámena se správným způsobem polohy dítěte při krmení a zacvičena ve správném postupu krmení.

Z pohledu matky se snažili mít chlapce doma co nejvíce, od čtvrtého měsíce ho už měli v péči pět dní v týdnu. Péče o něho ale byla velice náročná. Chlapec v tomto období mívával záchvaty pláče, kdy se nestíhal nadechovat. Pokud chlapec kolaboval, začal fialovět a přestával dýchat. Maminka ho musela začít chladit studenou vadou a dát mu jiný podnět. Píchnout ho například špendlíkem do paty, rozsvítit celý dům, pustit pračku. Rodiče nevěděli, proč jejich syn pláče, co ho bolí. Také velmi často trpěl na onemocnění. Téměř pořád měl slabou rýmu, která se střídala i s rýmou silnou. Do toho často trpěl záněty hrtanu a častými infekcemi očí. Při takovýchto problémech zvládala péči o syna maminka doma. Měla v zásobě kortikoidy, které byly potřeba k časnému podchycení zánětu hrtanu. K odsávání rýmy rodiče používali vysavač, který byli nuceni vozit všude. Chlapec odmítal jídlo, velmi dlouho trvalo, než snědl potřebnou dávku. Často se mu jídlo vracelo zpět do úst, ale byla potřeba ho nakrmit daným množstvím jídla. Poté bylo nutné pravidelně cvičit. Maminka s chlapcem cvičila v pravidelných intervalech Vojtovu reflexní lokomoci, která pro něj byla velmi náročná. Plakal při ní, odmítal ji. Také s chlapcem prováděla pomocnou fyzioterapeutickou metodu – tzv. „míčkování“. Tato metoda se používá při onemocnění dýchacích cest jako doplněk hlavní léčby ordinované lékařem. Metoda využívá komprese akupunkturních a akupresurních bodů, která je vystřídána relaxací. Pro rodiče byl jejich denní režim nekončící kolotoč, kdy se nezastavili. Často jim nezbyval čas na to, jít

se synem ven. Postupně začal chlapec pobrukovat, vydával zvuk „ojoj“, pásł koníčky, uchopoval rodiče za ruku, sahal si na kolena, přestával mít zaťaté ruce v pěst. Při navrácení chlapce rodiči do KC dítě vždy velmi plakalo, přestávalo dýchat, mívalo záchvaty zlosti. Jako by si uvědomovalo, že se odlučuje od matky.

Od pátého měsíce se zdravotní stav dítěte i matky upravil natolik, že byl již chlapec trvale doma. Od šestého měsíce se chlapec začínal otáčet z břicha na pravý bok, z polohy na břichu zvedal hlavu a dokázal se podívat do boku. Také chytal hračky oběma rukama a reagoval na dětské básně. Místo zvuku „ojoj“ začal vydávat zvuk „áhám“. V šestém měsíci se poprvé usmál. Líbilo se mu v kočárku, kde byl hodný. Dokázal se pohybovat po celé postýlce. Matka v deníku uvedla denní stravování chlapce v půl roce. Stravování bylo velmi obtížné. Chlapec jídlo odmítal, bylo obtížné ho nakrmit. S velkou snahou matky dokázal chlapec jíst se lžičky. Ráno v 7:00 hodin dostal 130–140 ml příkrmu, okolo 10:30 hodin snědl dvě menší skleničky rozmixované zeleniny a masa, v 15:00 hodin jedl rozmixované ovoce s piškoty a okolo 19:00 hodiny povečeřel kaši. Při krmení rozuměl pokynu „ham“, kdy reagoval otevřením pusy. Léky, které v šesti měsících užíval, byly: Vigantol, aktiferin, lactobacily a mast do očí. Když mu rodiče do očí dávali mast, hned si ji roztíral a bránil se. Oční kapky rodiče chlapci kapali na doporučení lékaře co 3 hodiny. Matka uvedla, že v půl roce došlo u chlapce k velikému zlomu. Rodiče na něm viděli pokroky, zlepšil se v jídle, v psychomotorickém vývoji. Rodiče z něho měli radost.

Z pohledu lékařů: dětský neurolog popsal podrobný vývoj chlapce na počátku sedmého měsíce. Dle lékařské zprávy se chlapec v tomto období usmíval, smál, sahal po hračkách, přendával hračku z jedné ruky do druhé, hračku si dokázal nahmatat. Otočil se na pravý bok, s pomocí i na levý bok. Sahal si na nohy, dal si nohy před obličej, polohu na břišku měl nerad. Mléko již nechtěl pít, převaloval ho v ústech a někdy při něm pokašlával. Jídlo jedl pomalu s obtížemi. U řídkého jídla se zakuckával. Při jídle se objevoval hodně dávicí reflex. Sirupy s vodou a čaj pil opatrně. Objektivní vyšetření dětského neurologa popsalo u chlapce jeho obvod hlavy 40,5 cm a velikost fontanely 3 × 3 cm. Dále lékař uvedl, že se mu chlapec jeví jako bledý a slyší u něho šelest při dýchání způsobenou zúžením dýchacích cest. Na oslovení i manipulaci lékařem reagoval zpozorněním, bloudivými pohyby bulbů nebo krátkým strnulým pohledem.

Mimiku popsal lékař jako symetrickou. Dále lékař uvedl spontánní flekční hybnost jako bohatou, normální výbavnost reflexů na horních končetinách se označuje jako normoreflexie. Tu měl chlapec normální, reflexie byla C5-8 a L2-S2 symetricky středně výbavná. Trakční zkouška byla s mírnou odezvou hlavičky, nehybná poloha dolních končetin, vsedě hlavičku pozvedl a krátce udržel. Byl-li chlapec nastaven do polohy na předloktí, udržel se na něm, ale byl pasivní. Závěrem neurologického vyšetření byla stigmatizace, zraková porucha a hypotonie s atypickou motorikou. Dětským neurologem bylo doporučeno zaměřit se na zkvalitnění polohy na břišku a reflexní plazení. Chlapec se v tomto období také podrobil očnímu vyšetření, kde byl zjištěn divergentní strabismus, bloudivý kývavý nystagmus a nefixování zraku k žádnému podnětu. Dále byla diagnostikována vrozená horizontálně úzká oční štěrbina (blefarofimóza), chybějící mrkací reflex a mělčí oční komora. Očním lékařem bylo doporučeno kontaktovat ranou péči, která by poradila správnou stimulaci zrakových funkcí.

Z pohledu matky vnímala svého syna na počátku osmého měsíce jako klidnějšího, s tím, že se začal více smát a být hodný. Také si poznamenala, že chlapec bral hračky do obou ručiček. Tímto pádem začal chlapec při pití sám držet dětskou láhev. Při pozorování nějakého předmětu si začal zvedat víčko, aby lépe viděl. Do té doby nevyužíval oči. Používal jenom jedno oko, a to levé, které má dominantní. Pravé oko používal pouze tehdy, pokud měl levé oko zalepené okluzorem. Okluzor začali rodiče používat na doporučení rané péče přibližně ve dvou letech chlapce.

Z lékařského hlediska měl chlapec v osmi měsících obvod hlavy 41,5 cm a obvod hrudníku 40,5 cm. Vážil 5 350 g a měřil 66 cm. Přesně devátý měsíc od narození vyrostl chlapci první zub. O patnáct dnů později mu přibyl v puse další. Rodičům se nepodařilo nahmatat pravé varle, proto chlapce objednali na endokrinologii. Endokrinologické vyšetření v jedenáctém měsíci potvrdilo, že chlapec nemá sestouplé pravé varle.

V desátém měsíci podle deníku matky, dokázal chlapec s dopomocí sedět. Líbilo se mu, když válel sudy a dával si nohy do pusy. Začal říkat dětskou báseň Paci, paci, pacičky s pohybem. Vydával zvuky „grrr“, „áá“, „cie“, „cia“.

Z lékařského hlediska proběhlo v jedenáctém měsíci chlapce kontrolní vyšetření neonatologem. Matka při vyšetření uvedla, že má chlapec problémy s tekutinami. Nechtěl pít, tekutinami se zalykal, při pití kašlal. Také popsala problémy se zácpou. Neonatolog uvedl, že matka s chlapcem umí pracovat velmi hezky. S její dopomocí se dokázal přetočit na bříško, zvednout se do vysokého vzporu. Začínal používat slova. Na konci jedenáctého měsíce řekl chlapec poprvé slovo „táta“. Do lékařské zprávy lékař zapsal, co chlapec v tomto období zvládal v domácím prostředí válet sudy, posunovat se na bříšku, strkat si nohy do pusy a zvedat si cíleně víčko, aby měl zrakovou kontrolu. Také broukal, reagoval na rodiče, dokázal najít dudel a strčit si ho do pusy, otáčel se, sahal po hračkách, hračky si přendával z ruky do ruky. Lékař ve výstupní zprávě zapsal, že chlapec ve svém vývoji významně pokročil, i když je patrná určitá retardace, odpovídající vývoji zdravého dítěte přibližně v 8. měsíci. Chlapec v tomto období vážil 6 320 g a měřil 67,5 cm. Obvod hlavy byl naměřen 42,5 cm.

V necelém roce proběhlo vyšetření očí chlapce ohledně operace víček. Rodiče byli odesláni k odborníkovi pro dětské plastické operace. Plastický chirurg operaci v tomto období nedoporučil, byl toho názoru, že by se chlapci spíše ublížilo. Veliké riziko u chlapce bylo podstoupení operace v celkové anestezii a následné hrozící komplikace. Také hrozilo, že by měl chlapec trvale otevřené oči a hrozilo by mu poškození rohovky oka. S rodiči se domluvil na operaci ptózy víček nejméně o půl roku později, jakmile to chlapcův zdravotní stav dovolí.

Rodiče s chlapcem navštívili v jeho necelém jednom roce společnost pro ranou péči (dále SPRP). SPRP je nestátní organizace, která poskytuje odborné služby rané péče, podporu a pomoc rodinám, ve kterých se narodilo dítě se zrakovým nebo i s kombinovaným postižením do 7 let věku. Na základě funkčního vyšetření zraku, při kterém instruktor zhodnotil, které ze zrakových funkcí je potřebné rozvíjet, dostala rodina ústní a písemné doporučení na typy rozvíjejících činností. Dále jí byly doporučeny a zapůjčeny pomůcky a hračky. Oční vyšetření chlapce poukázalo na slabé propojení oční dráhy do mozku dítěte. Dítě při vyšetření dokázalo rozpoznat pouze světlo a tmu. Rodiče se ve středisku rané péče dohodli na pravidelných konzultacích poradcem ve chlapcově domácím prostředí. Při návštěvách poradce názorně předváděl stimulaci zraku s konkrétní pomůckou a předával rodičům tipy k činnostem

a k pomůckám. Zapůjčil jim také speciální hračky a svítící reflexní panel. V příloze č. 1 uvádíme fotografie zrakové stimulace chlapce, s jejichž zveřejněním rodiče souhlasili. Na fotografiích je vidět, jak chlapec stimulaci zraku trénoval. Měl například na nohách navlečené rolničky, které poutaly jeho pozornost a snažil se na ně dosáhnout. Z lékařského hlediska se před prvním rokem u chlapce objevily náhlé vysoké horečky. Přesně v den narozenin teploty poklesly na normu, ale současně se na těle chlapce objevila růžová vyrážka. Jednalo se o virové onemocnění, nazývajícím se Šestá dětská nemoc. Chlapec v prvním roce začínal podsouvat nožky pod břicho a krátce pérovat nohama. V tomto období proběhlo kontrolní neurologické vyšetření. Objektivní vyšetření ukázalo obvod hlavy 42,5 cm. Dětský neurolog popsal u dítěte mimiku jako velmi slabou (při úsměvu laterální protažení pravého koutku). Dále uvedl u chlapce vedoucí oko levé, celkovou hyporeflexii²⁰ a hypotonii, která se projevuje pomalejším motorickým vývojem. Vsedě se chlapec neudržel, přepadával dopředu. Rodiče ho museli neustále opravovat, aby měl správný sed. Začínal se odrážet po kolenou. Na čtyřech nohách se krátce udržel, ale místo podpírání o dlaně převažovala tendence k podpírání o pěsti. Trub u chlapce byl slabší. Závěrem neurologického vyšetření byl opožděný psychomotorický vývoj. Jako limitující bylo uvedeno navození zrakového kontaktu. Chlapec v prvním roce poprvé navštívil dětského stomatologa. Ten potvrdil, že má chlapec velmi malá ústa. Do budoucna to bude problém, jelikož zuby chlapci budou růst přes sebe. Stomatolog řekl, že až u chlapce dojde k druhé dentici, začnou se zuby řešit. Celkový počet zubů v tomto období bylo šest.

Anamnéza chlapce od 1 roku do 2 let

Z pohledu matky chlapec ve třináctém měsíci začal celkově více vnímat okolí. Říkal slova: „tata, atata, deda, fir“. Otáčel se na zemi na břiachu po směru hodinových ručiček a plazil se. Projevoval radost smíchem, sledoval se v zrcadle. Sám si obracel strany v dětské knize a pozoroval obrázky. Matka si také zaznamenala stravování chlapce v tomto období. Na snídani měl nejraději krupici, ale kvůli nadýmání mu ji matka nedávala. Místo toho dostával 200 ml sunaru. K dopolední svačině jedl přesnídávku.

²⁰ *Hyporeflexie* – snížená výbavnost reflexů (Opavský, 2003)

Oběd byl různorodý, neboť se už chlapec snažil kousat. Na odpolední svačinu dostával jogurt a mléčný řez. K večeři kaši a ovocné mléko. Převládaly stále obtíže s jídlem, kdy objevoval dávicí reflex a nechut' chlapce k jídlu. Chlapec nedokázal vypláznout jazyk z pusy ven. Kolem čtrnáctého měsíce začal chlapec ložit po čtyřech. Sám se zvedl z břicha na čtyři. Nejdříve na kolena, poté na ruce. Poprvé u chlapce provedena facilitační a stimulační terapie Bobath koncept, do kterého byli zapojeni i rodiče. Koncept Bobath je pojmenovaný po jeho zakladatelích Bertě a Karlu Bobathových. Jedná se o neurovývojovou terapii, která příznivě ovlivňuje patologický tonus pacienta, usnadňuje osobě s motorickou poruchou provést pohyb co nejsprávněji a nejsnadněji. Terapeut neučí pohybům, ale dělá vše pro to, aby pacient mohl pohyb sám co nejsprávněji provést. Dítě při léčbě neprovádí pohyby pasivně, ale terapeut se snaží cíleným handlingem dosáhnout toho, aby dítě převzalo aktivní kontrolu nad svými pohyby. Techniky Bobath konceptu pomáhají inhibovat nesprávné pohybové vzory a podporují pohybové vzory správné (Chmelová, 2005). Bobath koncept je využíván nejen při samotném cvičení, ale i v rámci funkční terapie, tedy při každodenních činnostech, a prolíná se běžnou péčí celým dnem. Zahrnuje handling (manipulace, nošení), inhibici (tlumení, vyřazení patologického pohybu), facilitaci (usnadňování) a stimulaci (stimulaci k normalizaci posturálního tonu). Během terapie, ale i při každodenních činnostech, jsou využívány různé pomůcky, které by měl terapeut představit rodičům a naučit je v jejich používání (Janovcová, 2007). Bobath koncept u chlapce probíhal převážně ve věku od tří do čtyř let. Z pohledu matky ho ale neviděla jako moc přínosný. K Bobath konceptu se vyjádřila takto: „pokud Kubíček k něčemu nedozraje, tak to prostě dělat nebude. Vše je u něho se skluzem. Pořád jsme něco z Bobath konceptu trénovali a nešlo to. Když už jsem to potom vzdala, tak to potom přišlo přirozeně samo.“

Z pohledu dětské neuroložky ve čtrnácti měsících u chlapce v lékařské zprávě uvedla, že chlapec ložil, ale sám se neposadil. Zvládal pouze šikmý leh, v sedu se jinak udržel. Také popsala aktuální projevy chlapcova syndromu: divergentní strabismus, nízká mimika, úchopy v normě, oslabené fixátory lopatek, v sedu slabá horní část trupu. Ochablé polo pěsti, na čtyři se dostane, nedokonalé dlaničky, ale loží. Závěrem lékařské zprávy byl Toriello-Carey syndrom s lehkým opožděním motoriky, výraznou poruchou

mimiky a opožděním řeči. Doporučena byla rehabilitace Bobath konceptu, Orofaciální stimulace, míčkování a Vojtova metoda reflexní lokomoce.

Z pohledu matky od patnáctého měsíce měl chlapec velký zájem o vše, co se dělo kolem něho. Začal si hodně hrát s nohama. Když byl posazený, udržel se v sedu. Ale bez pomoci si sám sednout nezvládal, i když se o to snažil. S maminkou byl rád na zahradě a dětském hřišti. Také mamince rád pomáhal v kuchyni, vytahoval hrnce, otevíral a zavíral dvířka od kuchyňské linky, posunoval stůl. Miloval domácího mazlíčka, pejska Ponyho. Měl rád jeho přítomnost, rád si s ním hrál. Zbožňoval, když mu mohl z misky vysypávat granule. Spínal dopoledne od 9:00 do 10:00 a odpoledne od 12:00 do 13:00 hodin. Pokud neusnul odpoledne, byl unavený a chodil spát kolem 20:00 hodiny. Na spaní se mu dával okluzor na levé oko. Jídlo musel mít do 18:00 hodiny, jinak už nechtěl jíst. Velmi rád se smál, byl lechtivý. Pokud se mu něco nelíbilo, zuřil. V šestnáctém měsíci si chlapec sám bez pomoci poprvé sedl. Musel se však hlídat správný sed. Matka si do deníku zapsala, že v tomto období chlapec vážil 8 kg a měřil 75 cm. Obvod hlavičky měl 46 cm. Ze zvědavosti začal zkoumat domov, proto se objevovaly časté pády na hlavu. V tomto období měl zánět středního ucha a poprvé dostal antibiotika. Antibiotika mu nedělala dobře, zvracel po nich. Na konci šestnáctého měsíce měl chlapec 10 zubů. V 17. měsíci se upravil denní režim chlapce. Vstával již okolo 5:00–5:30. Na snídani měl rád chleba s marmeládou a dokrmován byl sunarem (70 ml). Svačinu mu maminka dávala okolo 9:00, nejčastěji přesnídávku. Oběd jedl okolo 12:00 hodiny, maminka uvedla, že byl velmi vybíravý a mlsný v jídle. Okolo 17:00 hodiny dostával svačinu, nejčastěji jogurt. Večeře byla okolo 19:30 hodin. Na večeři měl chlapec rád krupici a kaši. Po 20:00 hodině chodil spát. Nechtěl jíst vůbec čerstvé ovoce, jelikož mu dělalo problém jídlo v puse pokousat a hned mu sklouzlo do krku. U řídkého jídla se zakuckával, kousání jídla se zlepšilo. Hodně reagoval na otce, často říkal slovo „táta“. Rád se koupal. Nelíbilo se mu převlékání, u kterého zuřil. Maminka mu musela kapat do očí – při tom byl velmi vzpurný. Slova, která používal: „Dada, eée, tata, ejee, ada“.

Z lékařského hlediska chlapec na konci sedmnáctého měsíce dne podstoupil operaci horních víček na klinice dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie ve fakultní nemocnici (dále FN) v Brně. V celkové anestezii byly zkráceny zvedače horních víček,

které byly výrazně oslabené, jejich pasivní otevření bylo 3–4 mm. Operace proběhla bez místních komplikací. Chlapci byly na ruce dány ortézy, aby si nesahal do očí. Během hospitalizace sledován na JIP pro přechodný zánět hrtanu, který ustupoval do druhého dne na podání kortikoidů. Dle doporučení bylo povoleno zvedání víček prstíky, ale rodiče měli s chlapcem trénovat odnaučení tohoto zvyku.

V následujícím měsíci měl chlapec již jeden a půl roku. V tomto období se chlapec zotavoval po operaci. I přesto, že měl ortézy, zvládal si hrát. Z pohledu matky ho v tomto období začala bavit autíčka, hraní si s kostkami a tancování na hudbu. Začal skládat kostky do komína, zatím postavil dvě a pak je rád zbořil. Byl si hodně jistý, když používal obě ruce. Rozuměl matce, když ho za nějaké nevhodné chování okřikla. Podařilo se mu poprvé říct „mam“, jinak žvatlal. Snažil se dát si sám jídlo do pusy na lžičce. Měl z této činnosti radost a ještě u toho řekl slovo „ham“. Pil z kojenecké láhve, pití z hrnečku trénoval s maminkou, ale nešlo mu. V osmnáctém měsíci a půl se poprvé sám postavil na nohy.

Neurologické vyšetření proběhlo v jednom a půl roce. Závěrem byl syndrom Toriello-Carey s pokročujícím vývojem. Hrubá motorika byla vysledována jako velmi dobrá – limitovaná hypotonií. Lékařem bylo doporučeno cvičení Vojtovy reflexní lokomoce a Bobathovské cviky na baloně. Řeč u chlapce byla nulová, ale zatím nešlo určit, jaké předpoklady k ní měl. Proto byl doporučen na foniatrické vyšetření a bylo doporučeno rozvíjet neverbální komunikaci doma. Po vyšetření foniatrem bylo doporučeno, aby se dal vývoji řeči přirozený průběh. Počkalo se, až se chlapec sám rozpovídá.

Z pohledu matky v následujícím devatenáctém měsíci chlapec rozuměl pokynům rodičů. Při oblékání nastavoval ruce a nohy. Rád listoval v knihách, a když viděl namalovaný obličej, dával mu pusy. Dokázal ukázat, kde má maminka oči. Posílal auto a míč. Maminka ve svém deníku také napsala, že chlapce nešlo naučit chodit na nočnick. Při posazení na nočnick se nevyčůral. Jakmile se mu ale nasadila plenka, hned vykonal potřebu. Poprvé byl chlapec na hypoterapii, která se mu strašně moc líbila. Při jízdě na koni málem usnul. Také s rodiči poprvé navštívil krytý bazén. Voda ho zaujala, líbilo se mu tam. Jedl co tři hodiny, jídlo mu chutnalo, ale stále byly problémy s pokousáním jídla a spolknutím. V dopoledních hodinách už neměl potřebu spánku, po obědě spal

přibližně hodinu. Na konci devatenáctého měsíce chlapec udělal první čtyři krůčky při držení za obě ruce. Od dvacátého měsíce začal chlapec navštěvovat jednou za týden na jednu hodinu dětské centrum, aby byl v kontaktu s dětmi. Matka s ním také pravidelně prováděla cvičení Vojtovy reflexní lokomoce a Bobath koncept. Jelikož se chlapci zalíbily pobyty na krytém bazénu, začala s ním matka dojíždět na hypoterapii. Chlapec si také zkusil canisterapii. Od dvacátého chlapce začal chlapec chodit pomocí chodítka. Rodiče mu všechny hrany a rohy oblepili reflexními prvky, aby je viděl. Projevily se obtíže s vyprazdňováním. Tento měsíc matka popsala jako velké období vztekání se chlapce – pláč bez nádechu se zabarvením chlapce až do fialova, kdy přestával dýchat. Matka ho musela chladit studenou vodou a dávat mu jiné podněty, aby přestal. Ve dvacátém prvním měsíci začala matka ke komunikaci s chlapcem využívat výměnného obrázkového systému. Využila obrázku lžičky (= jídlo), auta (= hraní), dudel (= spinkání). Těmto obrázkům chlapec rozuměl. V tomto období dokázal chlapec chvíli vydržet stát s oporou. Na chvíli se pustil stolu, když mu matka natáhla ruce, přechytnul se a chytil se matky. Chodil za ruce, ale vyžadoval si pouze jako dopomoc maminku. Pokud mu upadla hračka ze stolu, tak si sám dřepnul a znovu ji dal na stůl. Pořád ukazoval na věci a přál si, aby mu rodiče řekli, co to je. Jednalo se například o vlak, kávovar, mikrovlnou troubu a spoustu dalších věcí.

Z lékařského pohledu proběhlo ve dvacátém druhém měsíci další neurologické vyšetření. U chlapce byl shrnut celkový pokrok. Již dokázal chodit s dvoukolovým chodítkem, nevýhodou ovšem bylo, že ho držel až za těžištěm. Začal správně ložit. Otevíral si levé oko, zvláště při nutnosti zaostření, byl tak schopen běžného pohledu os. Rozuměl již několika prvním slovům. Neurolog popsal u chlapce hypotonii, hypermobilitu, lození s valgusními nožkami a hrudní kyfózu. Chlapec nevydržel sedět delší dobu. Závěrem vyšetření bylo, že má chlapec Toriello-Carey syndrom s velmi dobrým průběhem a obrovským zlepšením. Dětský neurolog doporučil cviky na protahování nohou, cviky s míčem, trénink na jedné noze, natahování po předmětech a hypoterapii.

Z pohledu matky ve dvacátém druhém měsíci začal chlapec ložit do schodů. První po čtyřech, poté našlápl, postavil se a vylezl na druhý schod. Poprvé se pustil a sám stál. Snažil se sám stát s podporou židle, sedačky, stolu. Rozeznal na obrázku: kostel, stopku,

hasičárnu, slunce, psa, ježka, čápa, kozu, prase, kohouta a krtka. Uměl dát do hrací kostky tvary čtverce, obdélníku, kruhu. Dokázal posílat auto a míč. Tahal hračky za šňůrku za sebou. Ráno spinkal přibližně do 7:00–8:00 hodin. Matka mu ráno dávala 50–70 ml sunaru. Poté chlapce oblékla a snědl jogurt. Na oběd jedl polévku i druhé jídlo. Neměl rád řídké polévky. Po obědě ještě dáván spávat, ale brečel, než usnul, uběhlo přibližně 20 minut. Na odpolední svačinu měl nejraději mléčný řez nebo perník. Na večeri si oblíbil párky v rohlíku, suchý chleba s rybami a krupici. Nesnědl namazaný a nakrájený krajíc chleba. Před spaním mu matka dávala ještě sunar. Večer chodil spát okolo 20:00 hodin. Jídlo mu chutnalo, ale měl s ním obtíže a trvalo dlouho, než něco snědl. Stále nechtěl jíst ovoce. Chlapec v tomto období prodělal zánět hrtanu, při kterém ho rodiče zvládali léčit doma. V tomto měsíci mu maminka napočítala jedenáct zubů. Uměl ukázat na svém těle, kde má paleček, pupík, uši, vlasy, koleno, břicho. Oblíbil si elektronický foto rámeček, který se naučil sám ovládat a prohlížel si na něm sebe a členy rodiny. Dětská říkadla doprovázel pohybem. Věděl, co znamená, když matka řekla, ať dává pozor, že něco pálí (krb, káva). Ve dvacátém třetím měsíci byl chlapec s rodiči na kontrole ve FN Brno, kde dostal chlapec pochvalu. Doma se chlapec pohyboval po celé domácnosti. Hodně se stavěl na nohy a přesunoval se pomocí držení za nábytek a stěny. Vylezl na sedačku, kde se posadil a zatleskal si. Také se pohyboval s dopomocí židle, kterou si tlačil před sebou. Schody vylézal a už i slézal. Rád se díval na večerníček, nejraději měl pohádku o Krtečkovi, kterému se smál. Rád zkoušel, do jaké míry může posunout hračku na stole, než spadne. Uměl udělat „zdar“ a plácnout rukou. Na konci měsíce onemocněl opět zánětem hrtanu a do toho neustále trpěl na rýmu. Protože byl nemocný, špatně v noci spal. Špatně se mu dýchalo, sípal. Každou noc ho maminka připojovala na inhalátor, který působil pozitivně na dýchací cesty. Inhalátor přetvářel Vincentku na mikroskopické částičky, které chlapec vdechoval.

Ve dvou letech byla chůze chlapce s dopomocí – držel se za obě ruce. Těžiště měl při chůzi vpředu a byl zavěšen za horní končetiny. I když sám ještě nechodil, perfektně se pohyboval. Po domácnosti prováděl pohyby s oporou o dlaně, eventuálně lezl po kolenou. Když se chtěl někam posunout, natáhl ruku a přešel. Začal hlásit, že chce jít na toaletu, ale až když už bylo pozdě. Poprvé se napil z hrníčku, který si přidržel. Lžičkou zatím jíst sám neuměl. Ruce měl bez preference. Pouze občas si přidržoval

levou rukou víčko, když se potřeboval podívat nahoru. Byl velmi zvědavý. Pomáhal si při svlékání. Při pláči se u něj z bolestivého nebo emočního podnětu velmi často vyvolal stav, kdy se nenadechl a ihned začal modrat a celkově ochabovat. Pokud se takto rozrušil, začal se dusit a jen jeho maminka, nebo vyškolený zdravotník ho dokázali znovu rozdýchat. Chlapec proto potřeboval neustálý dohled. V noci se stávalo, že chlapec seděl na posteli a neustále se přetáčel. Očividně ho něco bolelo, ale bylo těžké poznat co. Lékařka měla podezření na noční děsy. Ale jelikož s rodiči v těchto stavech mluvil, nejednalo se o noční děsy. Lékařka nedokázala říct, co chlapci je. Také se v tomto období potvrdilo, že má chlapec snížený práh bolesti. Velmi dlouho trvá, než se mu rány zacelí. I drobné štípance od komárů se mu hojí dva až tři měsíce.

Anamnéza chlapce od 2 let do 3 let

Z pohledu lékaře byl chlapec vyšetřen ve dvou letech dětskou neuroložkou. Ta uvedla, že se u chlapce objevují časté afekty, typická je afektivní apnoe bez poruch vědomí. Objektivní nález na hlavě beze změny. Levá úzká oční štěrbina, kterou si občas otevírá, hypotonie, hypermobilita, výrazně oslabené dolní fixátory lopatek s tendencí k protrakci a elevaci ramen. Hrudní kyfóza, chůze s mírně valgusními bérce a nožkami, eventuálně lezení s elevací ramen. Četné záklony hlavy, do sedu se přitahoval slabě, břicho nezapojoval, jen částečně horní končetiny. Závěrem vyšetření byl Toriello-Carey syndrom s opožděnou motorikou při výrazné svalové hypotonii. Dětským neurologem byly také uvedeny podstatné pokroky v pohybu. Rehabilitace, která doposud u chlapce probíhala, byla popsána jako správná. Bylo doporučeno, zaměřit se na fixaci lopatek, hlubokého krčního svalstva, protažení prsních svalů a omezení vodění.

Z pohledu matky se ve dvou letech a jednom měsíci u chlapce objevily obtíže s bolením břicha a následně s dýcháním. Chlapec měl trávicí potíže, bolelo ho břicho a nechtěl jíst. Změnil se jeho denní režim. Ráno vstával okolo 7:30 hodin a byl krmen sunarem 90 ml. Poté si chvíli hrál a pak snídal jogurt. Dopolední program zahrnoval střídající se cvičení, lékařská vyšetření, služby rané péče nebo návštěvu dětského centra. Okolo 11:00 hodiny dostával oběd, ale nechtěl jíst polévky. Pokaždé k hlavnímu jídlu dostával misku kompotu, vlákninu a laktobacily. Kolem 12:00 hodiny byl uložen k odpolednímu spánku. Spíval většinou jednu hodinu. Když odpoledne vstal, dostal svačinku a chodíval s maminkou ven. Večer okolo 18:00 hodiny dostával večeři. Spát chodil

okolo 19:30 až 20:00 hodiny. Na noc se mu do očí dával gel, přes den 4× denně mastička. Večer chlapec brečel, míval koliky a přestával dýchat. Rodiče u něho museli být nepřetržitě i v noci. Chlapec začal říkat slovo teta. Když se matka zeptala: „Kdo je Miloš?“ řekl: „táta“. Uměl dát pusinku. Již udělal dva kroky bez držení. I přes usilovnou práci chlapec neuměl vyplazovat jazyk.

Z lékařského hlediska ve dvou letech a dvou měsících vyšetřen v neonatologické ambulanci ve Zlíně. V lékařské zprávě byl popsán jeho aktuální stav a to takový: Začíná chodit i bez opory (3 krůčky), jinak s oporou, chodítkem. Rychle loží po kolenou. Začíná více rozumět, co se děje kolem. Aktivně používá asi 15 slov. Začal říkat své jméno „Abub“ znamená Jakub. Několikrát řekl slovo „máma“. Zapojuje se do hry, posílá auta, hraje si s klíči. Zlepšilo se přijímání jídla, ale s pitím stále problémy (zakuckává se). Rukama si do pusy dokáže dát jídlo, dokáže uchopit i lžičku. Začíná kreslit, čmárá zprava doleva. V noci chlapcův spánek nerušený, ale objevuje se pískání a sípot. Začaly se zlepšovat sociální dovednosti (hlavně čistota). Rodičům byla nabídnuta možnost genetické konzultace, kterou však odmítli. V tomto období se uskutečnila návštěva oční ambulance v místě bydliště, kde proběhla kontrola po plastice víček. Vyšetření potvrdilo divergentní strabismus, fixaci levým okem. Postavení víček výrazně lepší, částečná ptóza víček, chybějící mrkací reflex, spojivky klidné, při spánku přitvřené oči, rohovky makroskopicky intaktní. Doporučeno cvičení konvergence očí. Fyziologické u očí je, že při pozorování blízkého předmětu, který se přibližuje k nosu, se pohybují obě oči stejnoměrně dovnitř. Kubiček má tuto schopnost omezenou, proto ji musí cvičit. Cvičení konvergence se provádí s jakýmkoliv malým předmětem, který dítě zaujme (tužka, klíče, obrázek na špejli). Maminka s chlapcem cvičila tak, že si chlapce posadila naproti sobě do vzdálenosti natažené paže. Dítě pozorovalo předmět před sebou ve vzdálenosti natažené paže ve výši brady. Další plánovaná operace víček byla domluvena za rok. Chlapec také ve dvou letech a dvou měsících absolvoval vyšetření endokrinologem, který měl potvrdit či vyvrátit celiakii a prohlédnout asymetrická varlata. Závěr endokrinologa: Výsledek celiakie negativní, šourek symetrický, pravá polovina jen lehce menší. Vlevo kompenzátozně zvětšené varle, nález zatím nevyžaduje žádné řešení v budoucnu, pokud to stav dovolí, poté semikastrace.

Z pohledu matky se chlapec ve dvou letech a třech měsících doma pohyboval kolem stěny anebo za jednu ruku. Rád poslouchal hudbu a prohlížel knihy. Rád si hrál s dopravními prostředky a puzzlem. Dokázal stavět komín z pěti až devíti kostek, navlékat na šňůrku korálky nebo knoflíky a dávat zvířátka do dřevěné podložky. Pracoval levou i pravou rukou. Když se zlobil, říkal: „nenene“. Uměl udělat také „tytyty“ na psa, když štěkal. Ve dvou letech a čtyřech měsících se velmi posunul jak na úrovni mentální, tak v úrovni hrubé motoriky. Začal počítat prsty na rukou. Ukazoval na svůj hrudník a říkal: „já Kuba“. Vydržel sedět u stolu při jídle – sám si dokázal dát do pusy pět až osm lžic. Jezdil na odrážedle. Naučil se smrknout do kapesníku.

Z pohledu neurologického lékaře, šlo vidět zlepšení chůze s vedením. Objektivní vyšetření chlapce popsalo kraniofaciální dysmorfii. Kraniofaciální dysmorfie je obecné syndromologické označení pro abnormální charakter fyzických rysů lebky a tváře (Birgfeld a Heike, 2012). Také byla popsána otevřená ústa, úzká levá oční štěrbina, která je většinou otevřená a oboustranná mikroftalmie očí. Mikroftalmie je zmenšení oční koule, která obsahuje úměrně zmenšené intraokulární struktury (Kvapilíková, 2010). Sed stabilní, lépe se udržel. Celkové zlepšení držení těla i lopatek, záklony trvaly. Závěrem vyšetření bylo, že je stav chlapce výrazně zlepšen, v držení těla i optomotorice.

Z pohledu matky chlapec ve dvou letech a pěti měsících již chodil sám po domácnosti, venku chtěl ještě oporu za jednu ruku. Začal být velmi upnutý na maminku. Měl rád hračku semaforu, závoru a plyšové sluníčko. Rád si hrál s autíčky, která dával na střechu vláčku. Za dřevěnou mašinu zapojoval vagóny a stavěl koleje. Rád poslouchal, když mu někdo vyprávěl o vláčku a kolejích. Když mu maminka říkala barvy, dokázal je rozpoznat a ukázat na správnou barvu. Ve dvou letech a šesti měsících s chlapcem byli rodiče poprvé na dovolené. Maminka měla z pobytu strach, ale chlapec si ho užil a všechno zvládl. Hrál si s dětmi, koupal se. Obtíže se objevily pouze při jídle, když u jídla viděl brečet jiné dítě, nechtěl jíst. U chlapce se v tomto období podruhé objevila Šestá dětská nemoc.

Z pohledu lékaře: dětský neurolog popsal řeč dítěte jako dobrou a slovní zásobu se neustále obohacující. Lateralitu určil jako vyhraněnou, jednalo se o praváka. Dále bylo neurologem popsáno držení hlavy jako zlepšené, jen při pohledu vzhůru

se objevovalo zaklánění hlavy. Sed byl stabilní. Zlepšené bylo celkové držení těla. Chůze byla popsána jako opatrná, s drobnějšími krůčky.

Ve dvou letech a osmi měsících nastoupil chlapec od září do běžné mateřské školy (dále MŠ). Rodina v té době bydlela v rodinném domě společně s rodiči matky. MŠ byla ve stejné vesnici, kde rodina bydlela. Chlapec byl integrován mezi děti smíšeného věku. Byl vzděláván podle Školního vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání vypracovaného podle Rámcového vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání s využitím funkce asistenta pedagoga. Pro chlapce byl vypracován individuální vzdělávací plán po dohodě s ředitelkou MŠ, třídními učitelkami a rodiči. Individuální vzdělávací plán byl zaměřen na podporu hrubé motoriky, grafomotoriky, zrakového vnímání, komunikace a sociálních dovedností. Chlapec docházel do MŠ jen na dopoledne. Po obědě si ho vyzvedávala maminka, která každý den komunikovala s paní asistentkou a ptala se jí, na chlapcův den. Pro přehlednost chlapcových aktivit psala paní asistentka každodenně zápisek do deníku, který dávala přečíst mamince.

Po nástupu do MŠ byl chlapec ve třídě neklidný. Zvykal si postupně na nový kolektiv dětí. Nevadil mu kontakt ani těsná blízkost vrstevníků. Zpočátku se stalo, že děti bezdůvodně napadl. Poté už se objevilo, pouze když po něm děti pokřikovaly nebo s ním nechtěly sdílet nějakou stavebnici či hračku. Pokud mu ve školce vadil hluk dětí, vyhledal si klidnější místo. Ve třídě se většinou účastnil společného denního programu s dětmi, ale podle potřeby a momentální situace někdy trávil čas s asistentkou při individuálních činnostech. S asistentkou měl pěkný vztah, měl ji rád. V MŠ byl chlapec plenován. Jídlo se snažil jíst sám lžící, doma chtěl jíst rukama. V MŠ byl mnohem snaživější, dělal to, co viděl u dětí. Do MŠ se těšil, moc se mu tam líbilo.

Z pohledu maminky měřil chlapec ve dvou letech a devíti měsících 90 cm a obvod hlavy měl 47 cm. Rád vyhledával stejné obrázky pexesa a dával je vedle sebe. Oblíbil si hry na iPadu, kde rád skládal puzzle. Dokázal v knize ukázat na obrázky, na které se matka zeptala. Snažil se skákat, dupat do rytmu. Na spaní si ještě vyžadoval dudlík. Ve dvou letech a deseti měsících zvládl nakreslit kolečko. Začal jíst nakrájené jablko, které pokousal, ale jiné ovoce vyplivával. Ovoce jiného druhu snědl pouze rozmixované. Slovní zásoba se podle maminky obohacovala o dvě slova týdně.

Výslovnost hlásek však byla narušena. Řeč používal komunikačně. Chození na nočník a WC nezládal. Močil trvale do plenek, nebylo možné jej naučit chodit na nočník.

Z pohledu lékaře: ze závěru neurologického vyšetření se u chlapce jedná o Toriello-Carey syndrom s převládající poruchou hlavových nervů a také paleocerebella (vývojově staré části mozečku). U chlapce také popsáno opoždění aktivního močení a lehké opoždění rozvoje řeči. Jeho stav byl dětským neurologem zhodnocen jako velmi upokojivý. Chlapec také vyšetřen ve FN Brno na ambulanci dětské plastické chirurgie. Zde proběhlo kontrolní vyšetření po plastice vrozené ptózy víček odborníci na vrozené vývojové vady horních víček. Rodičům byla doporučena ještě v předškolním věku chlapce další korekce zvedačů horních víček.

Anamnéza chlapce od 3 let do 4 let

Z pohledu matky chlapec ve třech letech vážil 12 kg a měřil 98,5 cm. V tomto období si rád hrál s nádobím v kuchyni. Uměl stát na jedné noze, kopnout do míče.

Z pohledu lékaře byl chlapec na preventivním vyšetření u stomatologa. V chlapcových malých ústech mu špatně rostly zuby. Zubní kazy však neměl. Rád si čistil zuby. Chlapec také vyšetřen kardiologem, který potvrdil, že má zdravé srdce. Další vyšetření, které ještě v tomto období prodělal, byla pravidelná kontrola na endokrinologii. Zde vyšetřující lékařka zjistila, že se pravé varle dále nezmenšuje. Dle ultrazvukového vyšetření štítné žlázy jsou oba laloky v normální lokalizaci i velikosti.

Z pohledu matky ve třech letech a jednom měsíci chlapec poznával základní tvary jako: trojúhelník, čtverec, obdélník, srdce, měsíc a hvězdu. Podle pokynů matky jí dokázal správné tvary podat. Rád si hrál s kolejemí a vláčkem. Bavilo ho také hrát si s tiskátkem, které tiskal na papír. V tomto období si začínal mluvit sám pro sebe. Ve třech letech a dvou měsících dokázal rozpoznat bílou, černou, zelenou, modrou, červenou, růžovou, fialovou a oranžovou barvu. Když ukazoval na barvy, hledal stejnou na svém oblečení nebo v místnosti. Oblíbenou pohádkou bylo prasátko Pepa. Ve třech letech a třech měsících vážil chlapec 13 kg. Jeho aktivní slovník se zvyšoval. Venku se již chlapec pohyboval bez dopomoci. Když potřeboval jakoukoliv pomoc, dokázal zavolat matku. Chlapec rozeznal pojmy malé, velké, nahoru, dolů. Poctivě s matkou docházeli na logopedii a hiporehabilitaci. Matka s chlapcem cvičila doma Vojtovu metodu

reflexní lokomoce a cvičení na stimulaci očí. Rodiče v tomto období požádali o příspěvek na auto z důvodů každodenního dovážení chlapce k lékařům a na rehabilitace. Příspěvek jim však byl zamítnut.

Z pohledu lékařského bylo ve třech letech a třech měsících chlapce provedeno psychologické vyšetření. To popsalo celkový aktuální stav chlapce následovně: samostatně chodí i po mírně nerovném terénu. Kopne do velkého míče. Nakreslí neobratně kruhovou čáru. Drží tužku v pěsti. Staví kostky do komína i do vláčku. Snaží se opakovat izolovaná slova po dospělém. Do vět slova nespojuje. Pije z láhve přes dudlík. Z hrnečku se sám nenapije. Pokouší se jíst sám. Odmítá sedět na nočníku. Jsou mu dávány pleny přes noc i na den. Závěrem psychologického vyšetření bylo: využitelnost intelektových schopností snížena do středního pásma psychomotorické retardace. IQ = 45. V důsledku velmi kvalitní stimulace podává dítě výkon na horní hranici svých možností. Jeho schopnosti narůstají plynule. Dále se uskutečnila návštěva oční ambulance v místě bydliště, kde proběhla kontrola po plastice víček. Vyšetření potvrdilo divergentní strabismus a fixaci levým okem. Postavení víček bylo výrazně lepší, částečná ptóza víček, neměl mrkací reflex, spojivky klidné, při spánku mírné otevření očí, rohovky makroskopicky intaktní. Doporučeno pokračovat ve cvičení konvergence, další plánovaná operace víček za rok. Také proběhlo pravidelné vyšetření dětským neurologem. Ten u chlapce popsal, že jeho aktivní slovník je okolo padesáti slov. Mimika popsána jako symetrická, samostatná chůze zkvalitněna. Závěrem neurologického vyšetření bylo: Toriello-Carey syndrom, mentální úroveň na horní hranici středního opoždění. Dominuje neschopnost udržení čistoty přes noc i den. Doporučen byl trénink močení, jinak bez zvláštních opatření.

Z pohledu matky ve třech letech a pěti měsících vážil chlapec 13 kg a měřil 96 cm. Chlapec při procházce s babičkou upadl na hlavu. Rodiče ho pro jistotu vezli na pohotovost. V nemocnici byl vyšetřen, měl otevřenou ránu ve vlasové části hlavy. Rána byla v nemocnici zalepena a chlapci byl doporučen klidový režim doma.

Ve třech letech a sedmi měsících se přestěhovala rodina do nového bezbariérového domu. Na tuto změnu si chlapec zvykl rychle. Chlapec v tomto období zvládl napočítat do deseti. Rozeznal písmenka A, E, M, K, P. Zvládal skládat puzzle přibližně z deseti kusů. Ve třech letech a devíti měsících začal chodit chlapec druhým rokem do MŠ.

Přesto že chlapcova rodina o velkých prázdninách změnila místo bydliště, domluvili se rodiče s vedením MŠ na tom, že budou chlapec nadále dovážet. Chlapec docházel do MŠ na čtyři dny v týdnu opět pouze v dopoledních hodinách. Přesto že se jednalo o cestu vzdálenou přibližně dvacet pět kilometrů, chlapec cestování zvládal. Školku měl rád, cítil se tam dobře a rodiče ji proto neměnili. Chlapce po cestě autem do předškolního zařízení a zpět velmi bavilo pozorovat dopravní značky, semaforey, ulice, kruhové objezdy, přechody pro chodce.

Dne 6. 9. byl uskutečněn benefiční koncert pro chlapce, kde proběhla veřejná sbírka. Cílem bylo vybrat peníze, které by přispěly na umožnění jedné z formy terapií a to delfinoterapie. Delfinoterapii můžeme definovat jako speciálně upravený a kontrolovatelný kontakt člověka s delfinem, jehož cílem je zvyšování léčebného efektu (Smoljaninov, 2006). Delfinoterapie využívá pozitivního vlivu interakce s delfíny na osoby se zdravotním, sociálním anebo výukovým znevýhodněním. Klientům delfinoterapie nabízí příjemný prožitek v oblasti tělesného kontaktu, komunikace, sociální interakce i příjemně strávený čas. Důležitým momentem je zaujetí prožívanou chvílí, kdy klient nevnímá okolní svět a soustředí se na momentální situaci, jeho motivace k činnosti je spontánní. Delfinoterapie není léčba, ale může pomáhat zmírnit některé přidružené symptomy léčby a může zlepšovat průběh léčebného procesu. Záměrem terapie je zvýšení smyslové aktivity klientů. V České republice se tento druh zooterapie dosud nepraktikuje, není však zcela neznámý. Rodiče zaujala nabídka delfinoterapie probíhající v Turecku v delfináriu, pod vedením česky mluvícího certifikovaného delfinoterapeuta. Součástí nabídky konceptu delfinoterapie byla možnost odpočinku pro rodinu v krásném prostředí u moře a možnost tak nabrání síly pro další formy terapie doma. Na terapii v Turecku klienti přijíždějí s doprovodem nebo celou rodinou a doprovod je přítomen delfinoterapie, takže uvolnění a radostné prožitky může sdílet celá rodina společně. Programy se provádějí v bazénech s ochočenými delfíny za účasti terapeuta a také cvičitele delfínů. Delfinoterapie je však velmi finančně náročná. Delfinoterapie v Turecku probíhá jako série setkání s delfíny s relaxačním programem mezi setkáním. Rodičům bylo doporučeno, aby chlapec absolvoval deset terapií za sebou, aby měla terapie smysl. Rodina se celý následující rok snažila získat finanční prostředky, aby mohl chlapec delfinoterapii podstoupit. Velkou zásluhu rodičů

a mnoho dárců se podařilo sehnat peníze, díky kterým mohl chlapec se svojí rodinou v září 2015 odletět do Turecka.

Z pohledu lékařského byl chlapec ve třech letech a deseti měsících vyšetřen dětským neurologem ve Zlíně. Závěrem neurologického vyšetření byl Toriello-Carey syndrom projevující se agnesi corpus callosum, s příliš malou dolní čelistí a horizontálně úzkou oční štěrbinou. Dále byla popsána mentální retardace středního stupně. Neurolog také uvedl nadále se objevující problémy s udržením čistoty. Ani při výborné rodinné péči nebylo možno jakýmkoliv způsobem ovlivnit močení a defekaci. V endokrinologických kontrolách nalezena pravostranná retence varlete a fimóza (zúžení předkožky). Opět se objevily potíže se spánkem. Jednu noc v týdnu spal dobře, ale jinak spal neklidně, budil se co dvě hodiny a vždy se rozplakal. Řeč se zlepšila, pravidelně přibývalo pět až deset slov týdně. Rozeznal písmena E, A, M, K a číslice 0, 8, 2, 3. Začalo ho bavit skládání lega. V tomto období proběhla pravidelná kontrola na oční ambulanci, kde byla doporučena další operace víček pro zhoršování tupozrakosti. Dále do budoucna doporučena operace strabismu.

Z pohledu matky chlapec ve třech letech a jedenácti měsících řekl první větu: „Co to je?“ Začal skloňovat. Naučil se hodně dětských básní. Rozeznal některá číslice a písmena. Maminka si do zápisníku zapsala, že vidí na chlapci neuvěřitelné pokroky a že je za to neskutečně vděčná. Také uvedla, že za ní chlapec v tomto období sám přišel, obejmul ji i manžela a dokázal říct slovo „rád“. Jinak však bližší kontakty nevyhledával. Oba rodiče se shodli na tom, že začal být chlapec velmi živý a neklidný. Působil, jako by byl natažený na klíček. U chlapce se v tomto období začala projevovat hyperaktivita.

Anamnéza chlapce od 4 let do 5,5 let

Z pohledu matky chlapec ve čtyřech letech měřil 100 cm a vážil 13,6 kg. Opakoval spoustu slov a snažil se je dávat do věty. Jeho věta vypadala například takto: „Vlak jel vagonky nádraží.“ V tomto období byl chlapec často nemocný, trpěl rýmou a kašlem. Objevily se potíže s pitím, vypil maximálně 300–400 ml za den. Rád chodil do mateřské školy, kde od čtyř let začal už i spinkat a pobývat do odpoledních hodin.

Z pohledu lékařského bylo na kontrolním vyšetření v ambulanci dětské plastické chirurgie v Brně doporučeno pokračovat ve cvičení víček. Chlapec měl 1× denně zvedat

víčka se zafixovanou hlavou, přibližně měl udělat deset pohybů. Bylo to důležité pro plánovanou operaci, kde se chlapci měly napínat oba zvedače víček. Operace by neměla podle následného cvičení význam. Chlapec v tomto období také vyšetřen na dětské klinice endokrinologem. Ten provedl hormonální screening. U chlapce bylo popsáno lékařem, že má levé varle uloženo v šourku a je o velikosti 22×8 mm. Pravé varle bylo popsáno jako menší, uložené v tříselném kanálu, velikost 12×5 mm. Echogenita varlat byla zobrazena jako přiměřená, ložiskové změny nebyly přítomny. V odběrech nízký IGF-1 a IGF BP-3, proto byl chlapec objednan k odběru hladiny růstového hormonu ve spánku. Výsledky vyšetření byly v pořádku. Ve čtyřech letech a třech měsících byl chlapec vyšetřen neurologem. Objektivní vyšetření ukázalo zlepšenou slovní zásobu, odpovídající mentální úrovni. S rodiči se dokázal chlapec domluvit. Chůze chlapce byla bez větších nápadností, ale méně obratná. Lékař poukázal na odstáté lopatky. Bylo doporučeno cvičení na zpevnění fixátorů lopatek. Lékař do zprávy také uvedl, že má chlapec výborné rodinné zázemí, díky kterému dělá velké pokroky.

Z pohledu matky ve čtyřech letech a čtyřech měsících chodil chlapec sám v domácnosti i venku. Poznal všechna písmena abecedy a naučil se počítat anglicky do deseti. Stále nosil pleny a nebylo možné ho naučit na nočník. Ve čtyřech letech a šesti měsících se u chlapce objevily obtíže s dýcháním. Přestával dýchat jak ve školce, tak v domácím prostředí. Matka ho musela křísit pod studenou sprchou, to však často nepomáhalo. Rodiče museli v tomto období často volat záchrannou službu, která chlapce zklidnila injekcemi.

Z pohledu lékařského byl chlapec ve čtyřech letech a devíti měsících vyšetřen neurologem. Ten do zprávy uvedl, že se s chlapcem velmi obtížně pracuje a že se mu zdá, jako by všemu rozuměl, ale zároveň také všemu vzdoroval. Lopatky chlapce byly popsány jako pevnější. Bylo poukázáno na omezenou hybnost rtů, levý koutek slabší, ústa dokázal chlapec otevřít. Vytvářely se náhradní hlásky. Nadále pil z láhve, nikoli z hrnečku či skleničky. Chůzi u chlapce plantigrádní, rovnováha mírně horší. Dětským neurologem bylo doporučeno objednání chlapce na magnetickou rezonanci mozku v celkové anestezii pro kontrolu stavu corpus callosum v mozku. Toto vyšetření však bylo specialistou na anestezii nedoporučeno z důvodu možných komplikací po

anestezii. Neuroložka v tomto období poradila kontaktovat Bobath centrum a zkonzultovat hybnosti úst chlapce.

V září 2015 odletěl chlapec se svojí matkou, otcem a babičkou na deset dní na delfinoterapii do Turecka. Samotnému odletu předcházelo spoustu příprav. Matka uvedla, že měli lékaři spoustu obav z toho, zda chlapec ze zdravotních důvodů zvládne let a pobyt v zahraničí. Obavy byly už ze samotného letu, kvůli obtížím z dýchání chlapce. Také měli lékaři strach ze změny klimatu a možnosti zhoršení se zdravotního stavu chlapce. Delfinoterapie byla naštěstí však pro chlapce velikým přínosem. Díky delfinoterapii došlo u chlapce k uvolnění jeho svalového napětí. Po poprvé spal chlapec na zádech. V noci se přestával budit co dvě hodiny a neměl již takové obtíže s dýcháním. Začal komunikovat ve větách, zlepšila se jeho chůze i v nerovném terénu i jemná motorika. Dříve z jeho strany odmítané objetí se pro něj najednou stalo vyhledávaným. Do té doby bližší fyzický kontakt respektoval, jen pokud něco potřeboval, při oblékání nebo potřebě někam přenést. Od delfinoterapie se to však změnilo, za rodiči si začal sám rád chodit po pusy a mazlit se.

Z lékařského pohledu ve čtyřech letech a deseti měsících chlapec vyšetřen v ambulanci dětské plastické chirurgie kvůli konzultaci reoperace ptózy víček. Chlapec v ambulanci a všude jinde zvedal rukou víčko na levém oku, aby viděl. Při pohybu v domácím prostředí se pohyboval poslepu. Pravé víčko se zlepšilo, nicméně ptóza víček přetrvávala na obou očích. Lékařem byla doporučena operace a byl předběžně naplánován termín. Klinický psycholog v tomto období uvedl zlepšení úrovně parciálních intelektových schopností a to do úrovně lehkého pásma mentální retardace. Jejich praktická využitelnost byla však popsána jako velmi problematická, komplikována mnohočetnými osobnostními zvláštnostmi a zdravotními omezeními. V důsledku velmi kvalitní stimulace podávalo dítě výkon na horní hranici svých možností. Psycholog také uvedl, že i nadále chlapec vyžaduje soustavnou asistenci ve všech směrech. Nechápe nebezpečí, má problémy s dýcháním pro vrozenou vadu hrtanu. Je potřeba ho stále medikovat. Lékařka pro dětskou neurologii popsala u chlapce mírně tužší dorsiflexi pravé nohy, omezenou hybnost rtů, tím pádem vytváření si náhradních hlásek, otevřená ústa, levý koutek slabší. Chůze byla plantigrádní, rovnováha mírně horší.

Rodiče se rozhodli pro změnu mateřské školy z důvodu náročného dojíždění. Najít MŠ v místě bydliště bylo velmi obtížné. Rodiče sehnali MŠ, která je od bydliště rodiny vzdálená deset kilometrů. Chlapec bude od září 2016 docházet do MŠ běžného typu, kde bude opět integrován. Dosavadní chlapcova paní asistentka se nabídla, že s chlapcem do nového prostředí MŠ přestoupí. Rodiče byli velice rádi za tuto její nabídku, neboť jsou spokojeni s tím, jak vede chlapce. Její zásluhou se chlapec v MŠ naučil před pátým rokem chodit na toaletu. V pěti letech a čtyřech měsících byl chlapec z důvodu integrace do nové MŠ podroben speciálně pedagogické pozorování. Byla posuzována úroveň jeho vědomostí a dovedností. Závěrem speciálního pedagoga ze speciálně pedagogického vyšetření byl podrobný popis chlapce, který nyní uvádíme.

Adaptace probíhá bez problémů. Upřednostňuje individuální činnosti s asistentkou pedagoga, při hře již vydrží delší dobu. Má rád hry se stavebnicí SEVA, s auty a dopravními značkami. Pozorovány jsou již námětové hry v kuchyňce nebo v obchodě. Do řízených činností se zapojuje krátce s využitím motivace. Mívá odmítavé reakce, respektování pokynů dospělé osoby je částečné. Řízené činnosti vnímá, i když se do nich nezapojuje. Koncentrace pozornosti je narušená. Dlouhodoběji zaměřuje pozornost především na předměty a aktivity svého zájmu. Dokáže být vytrvalý. Schopnost řízené práce je ovlivněna i mírou motivace. Paměťové schopnosti jsou bez nápadností, dlouhodobá paměť je dobrá. Myšlení je konkrétní. Má fantazii. Je zvědavý, citlivý. Učí se zvládat prohru a neúspěch. Vztahy s vrstevníky a kontakty s nimi se vyvíjí. Děti má rád, pozoruje je při činnostech. Ke spolupráci a komunikaci s nimi potřebuje pomoc dospělé osoby. Do společných aktivit ve třídě se občas krátkodobě zapojuje. Postupně se učí sociálním dovednostem. Upřednostňuje kontakty s dospělými osobami. Autoritu dospělého je schopen respektovat. Mívá střídání nálad, negativistické reakce. Sebeobsluha a návyky se rozvíjí, upevňují. Potřebuje neustálý dohled a přiměřenou míru pomoci, je podporován k samostatnosti v dílčích úkonech. Učí se pít z hrníčku, občas ještě pije z kojenecké láhve. Oblékání zvládá s pomocí, samostatně se neobuje. V mateřské škole již není plenován, pokud chce na toaletu, řekne si sám. Koordinace pohybů a stabilita je narušená. Při chůzi po schodech nohy střídá. Vážně chůze po čáře, běh, poskoky o jedné noze. Umí válet sudy. Jemná motorika je na dobré úrovni, zvládne navlékat i drobné korálky, skládá stavebnice

z malých dílků. Grafomotorické dovednosti jsou opožděné. Při výtvarných činnostech upřednostňuje malování štětcem nebo houbičkou. Kresbu tužkou nebo pastelkami odmítá. Správný úchop vázne. Na pokyn kreslí vodorovné a svislé čáry nebo kruhy. Komunikační schopnosti a slovní zásoba se rozvíjí. Tempo řeči je přiměřené. Převážně se vyjadřuje jednoslovně nebo krátkými větami. Srozumitelnost řeči je ovlivněna mnohočetnou dyslálií. V řeči jsou patrné slovní i větné agramatismy. Plynulost řeči je částečně narušena. Občas využívá gesta. Mimika je chudá, emoce projevuje minimálně. Začíná se usmívat otevřením úst. Porozumění je ověřováno. Na mluvené slovo reaguje. Dokáže klást jednoduché otázky. Oční kontakt spontánně nenavazuje. Logopedická péče je zajišťována klinickým logopedem. Ve známém prostředí se orientuje s dopomocí druhé osoby pod dohledem. Zná své jméno a příjmení, křestní jména rodičů.. Ví, kde bydlí a kde pracují jeho rodiče – zná i název firmy. Také si pamatuje název vesnice, kde bydlí babička. Barvy rozlišuje a pojmenuje je podle věcí, které mu připomínají. Žlutá – slunce, zelená – tráva, modrá – nebe, atd. Po jedné napočítá do deseti. Předmatematické pojmy si osvojuje. Básničku a písničku umí předvést, ale je si jistější s pomocí druhé osoby. Zrakové vnímání je ovlivňováno vadou zraku (strabismus, ptóza víček, tupozrakost). Při pozorování předmětu si spontánně nadzvedává víčko levého oka, „hledá“ optimální zorný úhel. Zvukové hračky vydávající jemné zvuky má rád. Je přecitlivělý na neznámé, výrazné nebo intenzivní zvuky a hluk. Dopředu musí být upozorňován. Například na vysavač, mixér, budík, sekačku. Při úleku nebo vzdorovitých reakcích mohou následovat dechové obtíže. V takovém to případě obtíží je vhodné odpoutat pozornost, případně umýt obličej studenou vodou. Úzká spolupráce a vzájemná informovanost s rodinou je nutná. Dítě má oslabenou imunitu. Je medikován. Nechápe nebezpečí.

Z pozorování dítěte stanovil speciální pedagog tento závěr. Úroveň parciálních intelektových schopností zlepšena až do úrovně lehkého pásma mentální retardace. Koncentrace pozornosti je narušená. Motorika a komunikační schopnosti se rozvíjí. Grafomotorické dovednosti jsou výrazně opožděné. Doporučeno pro rozhodnutí ze speciálně pedagogického pozorování bylo pokračovat v docházce do mateřské školy a vzdělávání dle Školského vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání, vypracovaného podle Rámcového vzdělávacího programu pro předškolní vzdělávání

s využitím funkce asistenta pedagoga. Doporučeno bylo zpracování individuálního vzdělávacího plánu všestranného rozvoje osobnosti dítěte se zohledněním speciálních vzdělávacích potřeb dítěte, zaměřeného na podporu hrubé motoriky, grafomotoriky, zrakového vnímání, komunikace a sociálních dovedností. Vhodné se jeví zařazení dítěte do pravidelné ambulantní péče s všestranným rozvojem osobnosti dítěte se zaměřením na logopedickou péči. Po adaptaci v nově zvolené mateřské škole bude realizována návštěva pracovníkem speciálně pedagogického centra a dle potřeby bude aktualizováno doporučení ke vzdělávání s přihlédnutím ke speciálním vzdělávacím potřebám dítěte.

Z lékařského pohledu chlapec v pěti letech a dvou měsících prodělal zápal plic. Rentgenový snímek zjistil nález zánětu na plíci o velikosti 3 × 5 cm. Chlapci musela být podána dvoje antibiotika, aby ho vyléčila. Chlapec v pěti letech a pěti měsících vyšetřen neurologem. Lékař do zprávy uvedl, že se spánek chlapce opět zhoršil. Rodiče u lékaře popsali, že má chlapec v noci obtíže při dýchání, vrtí se a sípe. V průběhu nádechu vydával chraptivý zvuk a výdechu pískavý či vrzavý zvuk. Chlapec během noci s matkou komunikoval, ale mezitím plakal. Rodiče se domnívali, že ho něco bolí. Tento stav se objevoval v dobu typickou pro noční děsy a trval přibližně hodinu. Nicméně byl chlapec částečně probraný a reagoval. Pokud se celou noc svítilo lampičkou, byl chlapec klidnější.

Z pohledu maminky chlapec v pěti letech a pěti měsících vážil 15 kg a měřil 107,5 cm. Maminka si do zápisníku v tomto období zapsala, že chlapce ve vývoji brzdí oči. Věci, které má nad víčky, nevidí. Doma se pohybuje podle paměti, ale když se nechá otevřený šuplík, nebo lednička, tak do nich narazí. Nezvládne se obléct, svléká si jen volné kalhoty nebo kraťasy a to s dopomocí. Dvakrát týdně chodí na hippoterapii. Z ovoce umí jíst jen jablko a postupně trénuje s maminkou jezení banánu. Stále přetrvává pití z kojenecké láhve, občas z hrníčku. Pokud se chce zeptat někoho cizího na to, jak se jmenuje, používá otázku: „kdo jsi?“. Velmi má rád vodu. Ve vaně si rád hraje s hrníčky a přelívá vodu. Místo slova vodopád říká slovo tobogán. Maminka mu lepí okluzor na levé oko, minimálně na dvacet minut 3× denně. Chlapec se ptá, na jak dlouho. Pro jeho klid mu maminka natahuje minutku, chlapec se tak těší, až minutka zazvoní a on bude moct okluzor sundat. Když se na něco velmi těší, tak se ptá, za kolik

hodin. Je velmi těžké mu vysvětlit časové pojmy. Pokud chce jít chlapec na toaletu, řekne si o to sám. Ale většinou je soustředěný na jiné aktivity a zapomene na potřebu. Vydrží bez toalety i pět hodin. Proto mu to musí neustále někdo připomínat. Většinou zakřičí „čůrat“ a musí se s ním rychle běžet na toaletu. Velkou potřebu vykonává pravidelně večer. Maminka mu dá na noc plínku a on stojí zapřený o něco a ve stoje vykoná potřebu. Na záchod si nesedne, všechno dělá ve stoje. Podle maminky vykonává potřebu ve stoje kvůli tomu, že má problémy se střevy a tato pozice je pro něho mnohem přirozenější. Vykonání potřeby ho stojí moc úsilí. Návik utírání a podobné věci s ním maminka zatím vůbec neřeší. Chlapec má malý krk a nesnese, mít něco u krku. Například tričko s límečkem, zapínání bundy nebo mikiny ke krku. Je mu to velice nepříjemné a vyvolává to u něho dávicí reflex. Reaguje na to slovy: „hrozné, nelíbí, sundat dolů!“

Status praesens (současný stav)

Na základě aktivního pozorování chlapce s Toriello-Carey syndromem jsme vypracovali souhrn jeho stavu v pěti letech a šesti měsících.

Hrubá motorika

Kubíčkovy koordinační schopnosti se neustále zdokonalují a těžkopádnost pomalu ustupuje. Velmi rád jezdí na odrážedle, přičemž se dokáže velmi zručně vyhnout překážkám i zabrzdít. Rád na dětském hřišti zdolává prolézačky, bez problému vyleze po síti i po schůdkách, dokáže se projít po pohyblivém lanovém mostě a při těchto činnostech zapojuje veškeré svalstvo. Velkou zručnost získal i na pružinové houpačce, dokáže ji rozhoupat, udržet stabilitu a zastavit pohybem v protisměru. Maminka s chlapcem dělá cvičení formou hry – za ruku skáče po dlažebních kostkách nebo přešlapuje po patníku. Má obtíže s tím, když zvedá ruce. Maminka se ho snaží zavěšovat na průlezky, aby posiloval horní končetiny.

Jemná motorika

V manipulaci se lžící došlo ke zlepšení, chlapec je mnohem obratnější, zvládne snít polévku bez dopomoci. Příbor nepoužívá, nedokáže zatím zkoordinovat činnost levé a pravé horní končetiny. Druhý chod obědu konzumuje pomocí lžice. Doma maminka striktně dodržuje pravidelnost jídla, proto chlapec nemívá velký hlad. Sám si dá třikrát

lžíci do pusy a už odmítá jíst. Dopomáhá si ještě jezení jídla rukama. Pití mu dělá obtíže, proto pije z kojenecké láhve. Při pití z hrnečku má obtíže, jelikož nasaje do úst i vzduch a poté má střešní problémy. Z hrnečku se napije přibližně dvakrát denně. Neumí jíst jídlo, které je mokré a slizké. Neumí cumlat bonbóny a lízátko. Trénuje vyplazování jazyka, který už částečně dokáže vypláznout.

Velmi rád a obratně si počíná při hře s dominem, dokáže precizně a rychle stavět kostičky ve stejné vzdálenosti. K oblíbeným činnostem patří i práce se stavebnicí SEVA v kombinaci se špejlemi, které dokáže bez problému zasunout do otvorů jednotlivých dílků.

Kresba a grafomotorika

U kreslení a malování chlapec neudrží delší dobu pozornost a nebaví ho. Úchop tužky je křečovitý. Z výtvarných technik si nejraději malujeme vodovými barvami pomocí štětce. Zkouší také stříhat pomocí pedagogických nůžek společně s dospělým a lepit. Soustředění na tyto aktivity je velmi krátkodobé a nebaví ho.

Komunikace a řeč

Je velmi přátelský, společenský a komunikativní. Rád vyhledává lidi a navazuje s nimi kontakt. Nejraději má muže, ze kterých má přirozený respekt. Mívá pozitivní náladu. Vůbec není agresivní. Ve skupince dětí je klidný. Rád si s dětmi hraje a zabaví se tak. Vše se odvíjí od jeho nálady, únavy a aktuálního zdravotního stavu. Kubíček má zájem o vysvětlování významu nových slov a výrazů, často se ptá otázkou: „proč?“ Tato nová slova si velmi rychle zapamatuje a s oblibou je pak používá. V řeči už umí používat celé věty. Běžným výrazům rozumí velmi dobře. Umí napodobit zvuky zvířat a přiřadit je. Básničky a písničky říká a zpívá s nápovědou. Nechává se vést ke správné výslovnosti. Všechny aktivity opakovaně komentuje.

Rozvoj zrakové percepce: zraková diferenciac

Chlapec používá jenom levé oko, které má dominantní. U tohoto oka si zvedá víčko. U chlapce se nepodařilo vyšetření očí, které by diagnostikovalo jeho zrakovou ostrost. Rodiče chlapce ale říkají, že dominantním okem pozná na nebi letící letadlo. Dokáže také rozpoznat, čím se obrázek liší od druhého. Najde dva stejné obrázky. Umí poznávat

písmenka z abecedy. V řadě písmenek vyhledá určené písmeno. Složí písmeno rozstříhané na části. Rozpozná geometrické tvary.

Rozvoj sluchové percepce: sluchová diferenciacce

Kubíček má velmi dobře vyvinutý sluch. Musí se dávat pozor na nečekané a silné zvuky. Například zvuk sanitky, pily. Takovýchto silných zvuků se velmi leká. Může na ně reagovat záchvatem dušení. Rád napodobuje zvuky a k nim i imituje pohyby. Dokáže vytleskat slabiky u jednodušších slov, složitější mu činí problémy. Obtíže mu dělá pochod nebo poklus v daném rytmu. Při vypravování se zvládne soustředit a rozumět mluvenému slovu. Má velmi dobrou dlouhodobou paměť. Dokáže si zapamatovat celé pasáže textu, i když při poslechu vykonává další činnost. Mluví v jednoduchých větách. Slovní zásoba je přiměřená.

Rozvoj rozumových schopností a všeobecné informovanosti

Má základní zdvořilostní návyky. Pozdraví, poprosí, poděkuje, omluví se. Neustále se seznamuje s novými věcmi. Orientuje se ve vlastním tělovém schématu, kdy ukáže a pojmenuje části svého těla. Rozeznává písmenka. Česky napočítá do dvaceti. Anglicky napočítá do deseti. Počítat anglicky ho maminka neučila, to se naučil sám, pomocí iPadu. Pokud něco nechce dělat nebo se mu něco nelíbí, má sklon k neurotickým projevům.

Rozvoj pracovních schopností a dovedností

Sebeobslužné činnosti a jejich vykonávání jsou pro chlapce obtížné. V oblékání má chlapec problémy s tím, že nevidí. Když si nadzvedne víčko a podívá se na oblečení, které má před sebou, řekne, slovo „nejde“. Maminka tak s chlapcem trénuje alespoň svlíkání. Chlapec zvládne vyzout sandálky a sundat volné kalhoty, kraťasy a slipy. Ale vyzutí ponožek a svlečení trička je pro něho moc těžké. Zásady správného stolování zvládá s dopomocí. Prohlubují se u něho hygienické návyky. Umývá si ruce před jídlem a utírá si je do ručníku. Rád si čistí zuby, ale neumí si vypláchnout z pusy zubní pastu. Snaží se používat hřeben.

Zájmy

Neskutečně ho zajímají všechny technické věci. Je schopný povídat o tom, co dělají rodiče v práci. Když se soustředí na své myšlenky, tak přestává používat oči. Rád jezdí s tatínkem na skútru a pomáhá mu v garáži. Mamince zase rád pomáhá v kuchyni a rád s ní vaří. Stále má rád mašinky, ale už jeho zájem opadá. Má velmi rád návštěvy, nejlépe pánské. Umí si dělat legraci a být škodolibý. Rád někoho postříká vodou, moc se tomu směje.

Zdravotní stav

V současné době cvičí maminka s chlapcem konvergenci očí, neboť chlapec stále nemá dostatečně vytvořenou funkci pro spolupráci obou očí. Neustále také pilují chůzi nejrůznějšími formou her v nejrůznějším terénu. Chlapce chůze velmi unavuje a zmáhá, proto když jde na nějaký větší výlet, berou mu rodiče na odpočinek kočárek. V říjnu chlapce čeká reoperace ptózy víček, která nebude ani zdaleka poslední. Operace zvedání víček musí být prováděny postupně s růstem chlapce. Čeká ho minimálně ještě pět takovýchto reoperací. Poté budou teprve lékaři moci operovat oční vady. Jelikož jsou operace náročné z hlediska celkové anestezie, můžou být prováděny maximálně dvě ročně. Až proběhnou potřebné operace očí, budou ještě chlapci v budoucnu trhány mandle. Také proběhne u chlapce operace varlat, jelikož by se v průběhu růstu mohly objevit metastázy.

V současné době se chlapec velmi těší do nové MŠ, kam nastoupí v září. Do MŠ s ním přestoupí i jeho paní asistentka, která byla velmi vstřícná a vyhověla přání chlapce i rodiny. Na konci září ho čeká delfinoterapie v Turecku, která bude v pořadí druhá.

4.3.3 Polostrukturovaný rozhovor

Setkání s chlapcem a jeho rodiči probíhala v přátelské atmosféře přibližně každé tři měsíce. Vždy jsme měli možnost pozorovat chlapce a zároveň si s ním i rodiči povídat. Převážně jsme se setkávaly s maminkou chlapce, tatínek byl u střetnutí kvůli pracovní vytíženosti pouze dvakrát. Na druhém setkání poskytla maminka veškerou lékařskou dokumentaci a zápisník k prostudování. Zbylé informace o chlapci dodávala v průběhu celého roku.

Polostrukturovaný rozhovor proběhl jednorázově v domácím prostředí v dubnu 2016. Rodiče měli možnost odmítnout jakékoliv odpovědi na otázky, které by jim byly z jakéhokoliv důvodu nepříjemné. Rovněž souhlasili se záznamem rozhovorů na diktafon a jejich následného využití při zpracování diplomové práce.

První otázka zněla: „Kdy Vás poprvé napadlo, že s Vaším dítětem není něco v pořádku?“ Maminka Jakuba odpověděla: *„Zhruba tři týdny před plánovaným porodem mě poslal lékař do nemocnice kvůli slabým srdečním ozvám děťátka. Byla jsem velmi vyděšená. Již druhý den v 13:37 hodin přišel na svět Kubiček. Když se narodil, doufala jsem, že je všechno v pořádku. Vůbec nás nenapadlo, že by se nám mohlo narodit dítě s postižením. Chodila jsem na všechna doporučená vyšetření a chtěla jsem mít s manželem jistotu, že budeme mít zdravé miminko. Shodli jsme se totiž na tom, že dítě s handicapem bychom vychovávat nedokázali. To jsme ještě vůbec netušili, že zrovna naše dítě bude nemocné. Hned po narození syna jsem zahlédla jen fialový uzlíček, který nevydal ani hlásku a hned ho někam odnesli. Všiml si toho i manžel, který mi po porodu se slzami v očích řekl: „Je krásný, ale neslyšel jsem ho plakat.“ Od té chvíle jsem byla znepokojena a bála jsem se. Doktoři se hned okolo chlapce začali scházet a já tušila, že něco není v pořádku.“*

Následovala otázka: „Kdy Vám bylo sděleno, že není něco v pořádku?“ *„Hned během několika následujících desítek minut za mnou a manželem přišel anesteziolog, který nám řekl, že má syn problémy s dýcháním a je v inkubátoru. Nemohla jsem si ho kvůli tomu ani pochovat či pohladit. O pár hodin později nám lékaři sdělili, že syna nechají převzt na jednotku intenzivní péče do nemocnice vzdálené 60 kilometrů, kde jsou lépe vybaveni. V tu chvíli jsem ale pořád doufala, že bude všechno v pořádku. Sama jsem bohužel kvůli svému zdravotnímu stavu nemohla se synem hned odjet. Čtyři dlouhé dny jsem čekala na to, až se zotavím a budu moct za Kubičkem. Chvěli jsme se s manželem nedočkavostí, až ho na JIP uvidíme. Byl velmi droboučký, všude okolo něj byly hadičky, a přístroje, které děsivě pípaly. Ale byla jsem velmi ráda, že jsem mohla být u něho. Poprvé jsem ho mohla mít v náručí a kojit.“*

Na otázku: „Kdy jste se dozvěděli, že se narodilo vaše dítě s postižením?“ Odpověděla maminka, že to bylo přesně devátý den po porodu: *„Na ten den nikdy nezapomenu. Řekli nám, že se u našeho syna pravděpodobně jedná o velmi vzácné onemocnění a to*

Toriello-Carey syndrom. Vůbec jsme v tu chvíli netušili, že je to až tak vzácný syndrom a ani zdaleka si nedokázali představit, co všechno nás čeká. “

Další oblast, která nás zajímala, byla reakce na sdělení diagnózy a smíření se s diagnózou dítěte. „Jak jste reagovali na sdělení diagnózy?“ Rodiče odpověděli, že byli v šoku: „*Já jsem se hned po sdělení této informace zhroutila, bylo to něco strašného. Pana primáře Macka, který nám tuto diagnózu sděloval velmi lidským a taktním způsobem, jsem v tu chvíli nenáviděla. Nechtěla jsem ani věřit, že mluví o našem dítěti. Manželovi jsem jednu chvíli říkala, že to není naše dítě, protože jsem Kubíčka ani neviděla, když se narodil. Měla jsem dojem, že pro mne skončil život. Člověk, kterého nic takového nepotká, si to ani nedokáže představit. Nechápala jsem, proč se něco takového stalo zrovna nám a ani jsem tomu nechtěla věřit. Nedokázala jsem vnímat okolí a byla jsem na tom psychicky velmi špatně. Myslím, že rodičům, kteří se dostanou do stejné situace, by měl být od začátku k dispozici psychiatr nebo psycholog a sociální pracovníce. Nikdo si dopředu neumí představit, jaké to je mít postižené dítě a co vlastně má v takové situaci dělat. Netuší, že existuje raná péče, školky, školy a také nadace, které mohou život rodinám s handicapovanými dětmi usnadnit. Naštěstí jsem měla velikou oporu v manželovi. I manžela sdělení diagnózy velmi zasáhlo“.* Sám manžel odpověděl, že to pro něho byl veliký šok a hrůza. „*Já už jsem to tušil. Jelikož už jedno dítě z předešlého vztahu mám, tak jsem mohl porovnávat. A když jsem po sedmi dnech stále neviděl, jak Kubíček navazoval oční kontakt s matkou, měl obtíže, měl jsem podezření. Sice jsem nevěděl, co mu je, ale věděl jsem, že to není normální. Sám jsem chtěl proto s panem primářem mluvit, ale on mě v tomhle tom ohledu předběhl. “*

Následovala velmi osobní otázka na rodiče: „Jak jste se s diagnózou vašeho dítěte smiřovali?“ Rodiče se shodli na tom, že to byla velmi dlouhá cesta. „*Důležité pro nás bylo to, že jsme se naučili brát život takový, jaký je. Přijímat ho i s jeho problémy a nenechat se jím zdeptat. Z mojí strany ale za sebe můžu říct, že jsem se s postižením Kubíčka nikdy nesmířila. “* Otec odpověděl: „*Jsem rád, v jakém stavu je syn nyní, že není ležák a není závislý na hadičkách, jak nám nejdříve doktoři říkali. Může se teď jako normální dítě proběhnout po zahradě, hrát si, a to si myslím, že je pro mě největší vítězství.*

Kubíček je velmi statečný, je na něm vidět veliký pokrok. Zajímalo nás, zda rodiče nemají strach, že se tento jeho úžasný vývoj nějak změní. „Nebojíte se, že se jeho vývoj zastaví anebo zlomí?“ Otec odpověděl: „*Jako v horší? Tak to se může vždycky stát i zdravému člověku a takový je život.*“ Maminka odpověděla: „*Já si to nedokážu představit a nechci si to ani připustit, že by se něco takového mohlo stát.*“

Na toto téma navazovala otázka. „Je něco, čeho se bojíte?“ Maminka odpověděla: „*I když si myslím, nejsem úzkostná a hysterická matka, tak se bojím. Pořád je něco, čeho se bojím. Kubíček je opravdu tak ojedinělý se svými zdravotními problémy, že mi ani lékaři kolikrát nedokážou poradit, co s ním mám dělat. Ted' se bojím toho, jak zvládne operaci očí, která ho čeká v říjnu. Oči jsou to, co ho ted' nejvíce brzdí a s čím musíme něco udělat. Bude to ale velmi náročné, neboť mu budou operovat obě ptózy víček najednou. Po operaci bude mít zalepené očička a na ruce dostane ortézy, aby si nemohl sahat na oči. Bude to také velmi psychicky náročné. Máme už naplánovaný přesný termín operace, ale záleží, jak na tom Kubíček bude ze zdravotního hlediska. Tato operace bude riskantní, jelikož nikdo neví, co může anestezie Kubíčkově způsobit. Může u něho vzniknout například epilepsie, ochrnutí, ztráta paměti. Také se bojím toho, že nám Kubíček znenadání zkolabuje. Neustále musíme být v pohotovosti. Pokud začne kolabovat a podchytíme tento stav v počátku, dá se to zvládnout. Dříve nám kolaboval často, přestával dýchat, fialověl a my jsme nevěděli proč. Ted' už se to objevuje jen z nějaké příčiny. Například když spadne, lekne se. Jednou jsme mu museli masírovat i srdce. Zatím naštěstí vždycky všechno dobře dopadlo.*“

Jako vedlejší výzkumnou otázku jsme si stanovili: „Jak dlouho trvala diagnostika a kdy byla stanovena definitivní diagnóza?“ Rodiče odpověděli, že: „*Kubíčková cesta ke stanovení diagnózy byla zdlouhavá. Jelikož se jedná o velmi vzácný syndrom, nebyli si stanovením diagnózy lékaři jistí. Hned na JIP prodělal Kubíček spoustu vyšetření. První diagnózu, že se s největší pravděpodobností jedná o Toriello-Carey syndrom, nám řekl primář JIP hned devátý den po porodu. Poté jsme ještě čekali na výsledky z genetického vyšetření, které by syndrom potvrdila. Výsledky nám byla zaslána po třech měsících domů poštou. To, co všechno Kubíčkově je, jsme zjišťovali a neustále na to s postupem času přicházíme.*“

Zajímala nás také péče o chlapce. „Jak jste zvládali počáteční péči o syna?“ Matka odpověděla: „Kubíček byl první tři měsíce v nemocnici, které jsme tam trávili co nejvíce s ním. Chtěla jsem ho mít doma, ale péče byla tak náročná, že to nešlo. Proto byl pak ještě nějakou dobu v kojeneckém centru. S manželem jsme tak měli čas připravit si doma vše potřebné pro péči o něj. Jak jen to bylo možné, vzali jsme si ho domů. Doma jsem u něho musela být dvacet čtyři hodin denně. Když jsem ho nakrmila, hned se vyvracel a já se bála, že se zadusí. Poté jsem ho musela zkusit znovu nakrmit, aby měl dostatek příjmu potravy. Začátky byly asi nejtěžší. Měla jsem neustále strach, že ho najdu mrtvého. Pamatuji si, že za mnou ještě v nemocnici přišla jedna paní doktorka a řekla mi, že pokud Kubíček neudělá žádný posun do půl roku, tak to bude s největší pravděpodobností pořád stejné a že bude nejspíše ležák. A právě v tom jeho půl roku se díky bohu vývoj Kubíčka zlomil k lepšímu.“

Dále nás zajímalo: „Jak probíhala následná péče o syna?“ „Až jsme cítili, že péči o syna zvládneme, vzali jsme si ho z kojeneckého centra domů. Péče o Kubíčka je permanentní čtyřiaadvacetihodinová služba. Všechno v jeho denním režimu mělo a má svůj naprosto přesný řád. Postupně jsme absolvovali hippoterapii, canisterapii, plavání, kondiční cvičení, míčkování, stimulaci zraku, buko-faciální stimulaci, Vojtovu metodu reflexní lokomoce, Bobath koncept, delfinoterapii a spoustu dalších věcí. To vše mu velmi pomáhalo a díky těmto věcem je teď tam, kde je. Myslím si, že strašně moc věcí s ním zvládáme sami doma. Nechci Kubíčka zbytečně kvůli jeho horšímu zdravotnímu stavu vystavovat pobytu v nemocnici. Dokážu se o něho postarat doma i se zánětem hrtanu. Mám doma potřebné léky, oční kapky, kortikoidy. Udělala jsem si kurz první pomoci, jsem velmi ráda, že ho mám, jelikož jsme museli Kubíčkovu jednou masírovat srdíčko. Člověk u něho musí být neustále v pohotovosti. Je velmi důležité, aby se jeho stav nenadechování zachytil z prvopočátku. Dříve nám kolaboval například po jídle a tyto stavy se objevovaly velice nepravidelně. Poté už se objevoval pouze z nějaké příčiny, například když spadl, nebo se lekl. V současné době tento stav již delší dobu neměl.“

Vzhledem k tomu, že o Toriello-Carey syndromu toho zatím moc napsáno nebylo a stále ještě moc informací není ani mezi odborníky, nevěděli rodiče, kam se v případě potřeby obrátit pro prvotní informace. Proto nás velmi zajímalo: „Kdo Vám podal prvotní informace nebo z jakých zdrojů jste čerpali informace o postižení svého dítěte?“

Oba rodiče odpověděli, že základní informace rodičům podal primář dětského oddělení JIP. Také se některé informace dozvěděli díky genetickému vyšetření. *„Jinak jsme si sami vyhledávali informace pomoci internetu. Zde však byla většina publikací cizojazyčných. Jelikož má náš syn syndrom, který má jako jediný v Evropě, nepodařilo se nás spojit s žádnou rodinou, která by měla dítě se stejným postižením. Našli jsme si kontakt na rodinu, která žije v Americe a má devítiletého chlapce s Toreillo-Carey syndromem. Bohužel se nám však nepodařilo navázat komunikaci.“*

Následovala vedlejší výzkumná otázka, která se ptala na reakci rodiny a přátel. „Jak reagovala širší rodina a okolí přátel na postižení Vašeho dítěte?“ Maminka na tuto otázku odpověděla, že každý reagoval individuálně. Ze strany rodiny se setkala jak s přijetím Kubička, tak také bohužel s nepochopením. *„Lidé v našem okolí reagovali také rozdílně. U lidí, kteří nepřijali Kubička takového, jaký je, nám to otevřelo oči v tom, jací doopravdy tyto lidé jsou. S takovými lidmi se nemáme potřebu bavit. Zjistila jsem, že spoustu lidí je bohužel nepřijímavých a řeší takové věci, nad kterými jsme se museli povznést. Ale máme naštěstí přátele, kteří s námi sdíleli naši životní zkušenost, a v těžkých časech jsme se jim mohli svěřit. Spoustu nových přátel jsme také tím, že je Kubiček nemocný, získali a u nich máme velikou podporu.“*

V souvislosti s touto otázkou nás zajímaly reakce okolí na první dojmy při setkání se s chlapcem. „Jak reaguje okolí, když chlapce vidí poprvé?“ Maminka odpověděla, že se setkali s různými reakcemi lidí na Kubička. *„U dospělých lidí je vidět, že neví, jak mají reagovat. Bud' zvolí taktiku, že ho nevidí a přehlíží ho. Anebo se naopak zeptají, copak mu je a zajímají se. Řekla bych, že je to tak padesát na padesát. Děti jsou v tomto ohledu takové upřímné. Zeptají se, proč si Kubiček zvedá víčko. Copak mu je? Nemají problém si s ním hned povídat a hrát. Často se nám také stává, že ten, kdo vidí Kubička poprvé a až pak se dozví, že má Toriello-Carey syndrom, tak říká, že by na něm nic nepoznal, kdyby si nezvedal víčko ručičkou. On totiž nemá žádné dysmorfické rysy obličeje a vypadá normálně.“*

Další otázka, která byla zahrnuta do našeho výzkumu, zněla: „Kdo rodičům podal informace o tom, jaké pomoci ze strany státu mohou využít? Velmi nás překvapilo sdělení otce, který nám řekl: „Nikdo nám neřekl, kam si máme zajít, na co máme nárok, o co můžeme požádat. Vůbec nic jsme nevěděli. Chyběla nám jakákoliv příručka, kde by

bylo napsáno, na co máme nárok ze strany státu a kam se můžeme obrátit. Chybělo nám něco, kde by bylo uvedeno, jaké služby můžeme v okolí využít, jaké jsou možné druhy rehabilitace, kolik co stojí. Když se rodině přihodí takováto věc, nemá čas ani sílu vysedávat u internetu a hledat si informace, na co má právo. Museli jsme si všechno sami obvolávat a zajišťovat sami. Většinou to dopadlo tak, že si nás pozvali na schůzku, na které jsme se měli na něčem domluvit. Tímto jsme ztráceli strašně moc času, který pro nás byl nejvzácnější. Například o pomoci ze strany státu jsme se dozvěděli až při vyšetření očí syna v jednom roce. Lékařka nám tehdy řekla o službách rané péče. Do té doby jsme o takovéto službě absolutně netušili. Díky rané péči, jsme získali cenné informace.“ Maminka uvedla, že s otcem souhlasí a ranou péčí si velmi pochvalovala: „Ano, je pravda, že nám raná péče velmi pomohla. Spoustu věcí jsme zjistili díky ní. Poradili nám například o příspěvcích na péči, na co máme nárok, zda můžu chodit do zaměstnání. Z rané služby k nám poprvé přijel pracovník domů a pozoroval syna v jeho přirozeném prostředí. Poté jsme se domluvili na schůzce ve středisku rané péče, kde Kubičkovi vyšetřili očička. Od té doby už dojížděl pracovník z rané péče do naší rodiny přibližně jedenkrát měsíčně. Teď jsme se dokonce z ranou péčí domluvili na tom, že jejich pracovník přijede do Kubičkovy nové školky, kam od září nastoupí. A ukáže paní asistentce a paní učitelkám, jak s Kubičkem mají pracovat.“

Z tohoto životního příběhu je zřejmé, že služby rané péče s nemocnicemi nejsou dostatečně propojené. Informace o pomoci ze strany státu by měli lékaři podávat již na novorozeneckém oddělení, zvláště pokud byl chlapec na JIP.

Zajímaly nás rovněž možnosti vzdělávání v jejich okolí vhodné právě pro jejich dítě. „Podle čeho jste vybírali vhodné předškolní zařízení pro vašeho syna?“ „Matka na toto téma odpověděla: *Neměli jsme štěstí, aby se v okolí našeho bydliště nacházelo vhodné předškolní zařízení, které by nám nabídlo adekvátní vzdělávací program pro syna. Máme tady v blízkosti sice jednu speciální mateřskou školu, ale jsou tam hodně postižené děti a do takové já bych Kubička v životě nedala. Myslím si, že by měl být mezi zdravými dětmi, aby se od nich učil. Bylo obtížné najít takové zařízení, kdy by byli ochotni přijmout dítě s postižením. Do speciální mateřské školy jsme Kubička dávat nechtěli a žádnou běžnou mateřskou školu v blízkém okolí jsme nenašli. Nikde nám Kubička nechtěli vzít. Podařilo se nám najít školu, která je 25 km vzdálená od místa*

našeho bydliště. Jedná se o vesnickou školku, která byla v místě našeho předchozího bydliště“ Chlapec je tedy od necelých tří let integrován do běžné mateřské školy, kde má k sobě asistentku pedagoga. V MŠ se mu moc líbí a těší se do ní. Od následujícího září však přestupuje do nové MŠ kvůli náročnému dojíždění. Ještě při zápisu do mateřské školy chlapec nechodil. Při rozhovoru matka uvedla: „Představte si, když jsme šli na zápis do mateřské školy, Kubíček ještě ani nechodil. Měl tehdy velikou snahu, ale bál se udělat sám první krok. Při rozhovoru s paní ředitelkou ve školce se mu tento první krok podařil. Měla jsem z toho nesmírnou radost a cítila, že jsme udělali správný krok vkročením do běžné mateřské školy i my.“

S otázkou integrace se nám nabízela i otázka: „Zapojujete nějak dítě do společnosti, mezi vrstevníky?“ Matka odpověděla: „*Ano, velmi se snažíme. Chodíme na různé společenské akce. Kubíček má velmi rád vlaky, proto se s ním snažíme podnikat výlety, kdy můžeme jet vlakem nebo parní lokomotivou. Chodíme také na dětská hřiště, nejrůznější kulturní akce, byli jsme se také nedávno podívat v cirkuse. Největší problém je ale v tom, že Kubíček u všeho příliš dlouho nevydrží.*“

Zajímal nás také názor rodičů, na jejich dítě. „Jaký je Váš syn? Co byste o něm řekli?“ Matka odpověděla: „*Kubíček je velmi veselý chlapec s pozitivní náladou. Je strašně moc společenský. Rád navazuje nová přátelství a rád si s někým povídá. Také je velmi hyperaktivní, neví, kdy má přestat. Nevydrží sedět u jídla, potřebuje u něho mluvit, odcházet, hrát si. Když ho pošlu do koupelny, ať si jde umýt ruce, vytopí koupelnu, vymáčkne celou pastu, roztáhá toaletní papír. Nemůžu ho nechat ani chvíli bez dozoru. Jediné co na něho platí, když zlobí, je, že počítám do tří a pak dostane na zadek. Člověk na něho musí být důsledný.*“ Otec vypověděl, že s matkou souhlasí a ještě ji doplnil: „*Je velmi živý a zvědavý. Nesmíme opomenout jeho skvělý orientační smysl. Do školky ho vozíme oba dva s manželkou autem. Rozlišuje jízdu s matkou a s otcem. On ví, že se mnou je trasa jiná a akceptuje ji. Nedej bože, když odbočím jinudy. Ví přesně, kam mám jet, radí mi, poznává pravou a levou stranu. Do toho si zvládá ještě hrát s iPadem.*“

V souvislosti s náročnou péčí o chlapce s Toriello-Carey syndromem se nabízí otázka odpočinku pro samotné rodiče. „Dopřejete si také odpočinek, a kde čerpáte sílu všechno zvládat?“ Oba rodiče se shodli na tom, že si odpočinek nedopřávají, jelikož na něho

nemají vůbec čas. Od té doby, co si vzali chlapce z kojeneckého centra do domácí péče, se o něj maminka starala nepřetržitě do jeho tří let. Měla o chlapce takový strach, že pokud u něho nebyl nikdo jiný, tak ho měla neustále u sebe. Lékař matce sdělil, že tím, jak o syna neustále pečuje, si vybudovala nespavost. Maminka nám na tuto otázku řekla: „*Sami si odpočinek nedopřáváme. I když je Kubiček ve školce, neustále něco zařizují. A když ho máme doma, nemáme čas s manželem ani nic probrat, jelikož potřebuje neskutečnou pozornost. Společně se někdy sami s manželem málokdy dostaneme, spíše výjimečně. Řekla bych asi, že přibližně jednou za tři měsíce jdeme někdy sami dva. Vždy je obtížné, zajistit hlídání pro syna.*“

Následovala otázka: „Jak zajišťujete hlídání syna, když chodíte oba dva do zaměstnání?“ Maminka má v práci zkrácený úvazek a s manželem museli jít do protisměnových směn, aby jeden z rodičů mohl být vždy s chlapcem. Takže se rodiče vidí jen velmi málo. Maminka odpověděla: „*Přes týden chodí Kubiček do školky, takže jde vždy o to, kdo ho ráno nachystá, odveze do školky a poté pro něho pojedou a je s ním celý den. Většinou nám to vychází tak, že má manžel na starost syna co čtvrtý den. A já ty ostatní.*“

„Neuvažujete o tom pořídit si druhé dítě?“ Maminka odpověděla: „*Ano, samozřejmě jsme nad tímto uvažovali a hned několikrát. Byly časy, kdy jsem cítila, že bych to prostě nezvládla. Byla jsem velmi psychicky a fyzicky vyčerpána. A i teď se toho velmi bojím. Není to jen tak, pořídit si k jednomu dítěti s handicapem druhé dítě. Navíc nevíme, jestli by druhé dítě nemohlo mít také nějaké postižení. Z výsledků genetiky nám vyšlo, že nejsme ani jeden z rodičů přenašeč špatného genu. Ale máme riziko 25 % toho, že dítě bude zase nějak nemocné. V současné době mě ještě čeká operace a pak bychom se chtěli o miminko pokusit. Cítím, že by Kubík neměl vyrůstat sám a možná i z rozumu by měl k sobě mít parťáka nebo parťáčku na vylomeniny. V hloubi srdce věřím, že by se nám to podruhé nestalo.*“

Další otázkou rozhovoru bylo: „Co se změnilo ve Vašem životě, museli jste nějak upravit Váš běžný život v souvislosti s postižením dítěte? Jak změnilo postižení dítěte Váš rodinný život?“ Maminka v souvislosti s touto otázkou odpověděla: „*Myslím si, že po sdělení diagnózy pro nás nastal veliký chaos a to ve všem. Změnila se toho opravdu spousta. Hlavně jsme si začali vážit úplně jiných věcí, které jsme do té*

doby brali úplně automaticky. Bohužel jsme také poznali, jak lidé dokážou být závistiví a nepřející. Velmi mne mrzelo, že si mnoho lidí myslelo, že jsme dostali od státu nebo města peníze na nový dům a auto. Ztratili jsme tak pár, v uvozovkách, kamarádů. Ale opravdoví přátelé, kteří nás znají, ti jsou s námi pořád a další nové jsme zase díky Kubičkovi poznali.“ Otec odpověděl: „Když nám lékaři sdělili, že bude syn pouze ležící a nebude se pohybovat, rozhodli jsme se prodat tehdy svůj nový byt. Jelikož byl bez výtahu a byl by problém s bezbariérovostí. Na dva roky jsme se odstěhovali k rodičům manželky a začali jsme stavět bezbariérový dům. Nový dům jsme se snažili co nejvíce přizpůsobit synovi. Máme doma kamerový systém, který nám Kubička hlídá, když spí, nebo si hraje v pokojíčku, v obýváku, nebo na zahradě. My ho můžeme sledovat na tabletu. Využíváme ho běžně, například když Kubiček spí a manželka je doma sama a chce si pověsit prádlo na zahradu. Syna tak může sledovat na tabletu a nemusí se tolik bát.“ Maminka otce doplnila: „Díky tomu, že jsme bydleli nějakou tu dobu s mými rodiči, se moje maminka naučila o Kubička starat i když péče nebyla a ani není jednoduchá. Dokáže nám tak syna na chvíli pohlídat, i když má stále veliký strach. Vždy jsme spolu domluvené, že musím být neustále na telefonu.“

Myslíme si, že u rodičů po narození dítěte došlo k velké změně v jejich rodinném životním stylu. Museli uzpůsobit svůj běžný dosavadní život v souvislosti s narozením syna. Chlapec potřebuje permanentní čtyřicetihodinovou péči jednoho z rodičů. Všechno v chlapcově životě má svůj naprosto přesný řád již od jeho narození, kterému museli rodiče všechno přizpůsobit. Od pravidelných lékařských prohlídek, po speciální péči, kterou Kubiček potřebuje. Podle doporučení lékařů mu musí být podány léky v přesných časových intervalech, na což navazuje i podávání jídla. Neboť některé léky musí chlapec jíst před jídlem, jiné zase po jídle, aby měly správný účinek a neměly vedlejší komplikace. S podáváním léků souvisí i pravidelné podávání očních kapek (přibližně co 3 hodiny).

S předešlou otázkou souviselo taky překonávání překážek v životě rodiny. „Musíte v souvislosti s postižením dítěte překonávat nějaké překážky?“ Maminka odpověděla, že stoprocentně. „Nikdo si nedovede představit to, co jsme prožili a ještě zažíváme. Překážky musíme překonávat dennodenně. Když se zamyslím nad překážkami Toriello-Carey syndromu, hned mě napadá veliká nevýhoda v tom, že tato diagnóza není vůbec

známá. Pro samotné lékaře bylo rozpoznání tohoto ojedinělého syndromu velice obtížné. Natož pro nás jako rodiče. V podstatě jsme měli velké problémy sehnat jakoukoliv literaturu, informace a další potřebné údaje, abychom poznali toto postižení podrobněji. Jelikož se u každého Toriello-Carey syndromu liší symptomy, je náš syn v tomhle ohledu jedinečný. Bylo velmi náročné přijít na to, co všechno synovi je, co mu vadí a nedělá dobře. Také mi chybí nějaká propojenost našeho zdravotního systému a spolupráce lékařů. Vždy jen dostaneme doporučení k dalšímu vyšetření a všechny informace musíme lékařům předávat my sami. Pokud jdeme s Kubičkem na jakékoliv vyšetření, mám sebou vždy složky, ve kterých mám napsány všeobecné informace o Toriello-Carey syndromu. Dále mám v této složce napsanou osobní a rodinnou anamnézu Kubička a okopírované všechny lékařské zprávy. Měli jsme veliký problém v tom, že jsme se neměli na koho obrátit s nějakým akutním stavem Kubička. Když například v noci dostal ukrutné bolesti břicha, přestával dýchat, nebo ho trápilo cokoliv jiného a my jsme nevěděli, co máme dělat. Na volání rychlé záchranné služby to kolikrát nebylo, anebo se nám také stalo, že nás odmítli. Potřebovala jsem někoho, kdo nás bude znát a vědět něco o Toriello-Carey syndromu. Pediatrička telefon v noci nebere a navíc i v běžných ordinálních hodinách je velmi těžké se jí dovolat. Neskutečnou pomoc nám v tomto ohledu nabídla paní doktorka, která je zaměstnankyní KC, které jsme mohli volat i v noci. To pro nás byla neskutečná pomoc a dodalo nám to i odvalu v tom, mít Kubička doma. Měli jsme oporu v tom, že jsme jí mohli kdykoliv zavolat a věděli jsme, že nám poradí. Byla to pro nás velká pomoc.

Jako další překážky života dítěte s Toriello-Carey syndromem matka uvedla: „Ze zdravotního hlediska se u něho často objevovaly obtíže se střevy, které gradovaly až do obrovských bolestí břicha, kdy brečel, zajíkal se a přestával se nadechovat. Proto musíme dbát na správný výběr potravin a jídla, které Kubiček dostává. Spoustu věcí mu nedělá dobře. Nesmí například čerstvé pečivo, které ho nadýmá a způsobuje mu velké střevní bolesti. Všechno jídlo, které sní, musím pečlivě kontrolovat. I v mateřské škole procházíme jídelníček společně s paní kuchařkou, a pokud mu něco nesedí, tak mu připravuji jídlo doma. Je právě proto obtížnější s Kubičkem kamkoliv odjet, neboť musíme vždy počítat s jídlem a jeho přípravou dopředu. Na jeho stravování navazovalo i to, že si Kubiček neuměl do svých pěti let říct, že chce jít na záchod. Trpěl inkontinencí

moči i stolice a proto musel neustále nosit pleny. Kubíček má také obtíže s chůzí, která je ještě ztížena tím, že má ptózu víček. Proto mu velké obtíže dělá neznámé prostředí, ale také například špatně označené schody nebo nečekané překážky při jeho chůzi. Jako další překážku bych určitě uvedla obtíže při shánění hlídání Kubíčka. Kromě mateřské školy a nejbližší rodiny jsem nenašla nikoho, kdo by si syna troufal pohlídat. Také se u Kubíčka objevila porucha termoregulace, kdy jeho organismus nedokáže regulovat tělesné teplo. V noci nás zase trápí chrčivé dýchání, kdy vinou svalové dystrofie dochází k ochabování svalů a on tak nemůže pořádně dýchat. Kubíček je takový svůj. Objevuje se u něho časté vzdorování. Přijde mi, že mi dělá občas až naschvály, jeho výchova je tak ještě obtížnější. Musím na něho být přísná. Snažím se k němu přistupovat jako ke zdravému dítěti a беру ho takového, jaký je.“ Tatínek výpovědi matky přikyvoval a poté ještě doplnil: *„Je to všechno o penězích! O ničem jiném to není. I když máme veřejné konto a sbíráme víčka pro syna, je péče o něho pro nás velmi finančně nákladná. Spoustu peněz utratíme za potřebné léky. Také častá lékařská vyšetření a dojíždění za nimi do větších měst se velmi prodraží. Státní příspěvek, který dostáváme, stěží vystačí na léky a základní potřeby. Když jsme ještě bydleli u rodičů, tak jsme občas využívali péči zdravotní sestry, která nám pohlídala chlapce, aby si manželka aspoň na chvíli odpočinula. Bohužel to pro nás bylo velmi drahé a v současné době si takovýto přepych nemůžeme z důvodu splácení hypotéky dovolit.“*

Z výpovědi je patrné, jak je péče o chlapce s Toriello-Carey syndromem náročná, a že rodiče musí překonávat spoustu překážek. Ne nadarmo byla pro chlapce zřízena veřejná sbírka pod záštitou charity. Dárci mohou poslat peníze na účet, ale mohou pomoci také sbíráním plastových a kovových víček, starých počítačů a nepoužívaných mobilních telefonů.

„Je ve vašem životě něco, co byste po všech zkušenostech vykonali jinak?“ „Tatínek odpověděl: *„Člověk když už teď něčím takovým prošel, tak je mnohem chytřejší. Na počátku jsme neměli žádné informace a teď už bychom věděli, kde ty informace čerpat, a to je pro ty rodiče nejdůležitější. Není to bohužel tak, že se Vám narodí postižené dítě a někoho by Vám přidělili, kdo by Vám pomohl. Všechny informace si musíte hledat sami. Nebo se Vám to podaří třeba náhodou. Například od druhé matky dítěte*

s postižením. Maminka odpověděla: „A hlavně jako jedte něco vyřizovat s takovýmto dítětem někam na úřad. To prostě nejde. My jsme se museli vždycky rozdělit. Já jsem byla s Kubičkem doma a manžel musel jet vždycky sám. Když jsme dali Kubička zpočátku do KC, měla jsem tím dnem nastoupit do práce, protože mi tím pádem nepokračovala mateřská. Jenomže jsem byla v takovém špatném psychickém stavu, že jsem prostě nemohla jít do práce. Doktor mi teda proto vystavil neschopenku. A když jsme požádali o dávku, tak se objevil problém, protože nemohl být souběh nemocenské a dávky. Tehdy nám úředník řekl, že jediné řešení problému je to, když přiznáme, že jsme neoprávněně čerpali marodku a oni že udělají matematický výpočet a dávku nám pošlou s odečtením nemocenské. Tehdy jsme se obhajovali, že se přece nemůžeme přiznat k tomu, že jsem byla zdravá, když tak můj zdravotní stav rozhodně nevypadal. Úřad práce nám tehdy řekl částku, ale my jsme s ní nesouhlasili a podali odvolání. Pak nám najednou poslali nový výpočet. Necháпали jsme to. Pokud by se člověk nebránil, dělal by si s ním stát, to co chtěl. Bylo to strašné období. Kubička jsme se v té době nezřekli, byl v KC, protože jsme nebyli schopni o něho pečovat dvacet čtyři hodin v kuse. Měli jsme tak střídavou péči v KC. Naštěstí se to pak vyřešilo, ale celkově jsme z pomoci ze strany státu nešťastní. Žádali jsme také třikrát o příspěvek na auto, ale ani jednou nám nebylo vyhověno. Měli jsme své staré auto a do toho nám ho ještě zloději ukradli.“

„Proč nezažádáte o pomoc nějakou organizací?“ Tatínek odpověděl: „Takové to jednání s organizacemi je velmi časově náročné. A jelikož my s manželkou máme oba dva příjmy, tak by nám ani nijak finančně nepomohli.“ Maminka se k tomuto tématu vyjádřila: „Strašně moc mě mrzí, že si nemůžeme dopřát ten luxus a Kubička někam dát na dva dny v týdnu na hlídání k asistentce. Aby my jsme mohli mít čas pro sebe. Ten my bohužel absolutně nemáme. On potřebuje pozornost nonstop. Když něco potřebujeme vyřešit, nemáme kdy. Kubiček je hyperaktivní, neví kdy má dost. Když se rozjede, máme ho problém oba dva ukočírovat. Takže všechno co se týká plánování věcí, jsme nuceni řešit za jeho přítomnosti. Když jíme, když si hraje, když cvičíme.“

Jedna z posledních otázka byla směřována k samotnému chlapci s Toriello-Carey syndromem: „Víte, jaké má představy o své budoucnosti Vaše dítě – čím chce být?“ Maminka na tuto otázku odpověděla: „Pokud nás neskolí něco fakt hrozného, tak si

myslím, že bude Kubiček moct normálně fungovat. Myslím si, že mu to hodně pálí a na spoustu věcí je chytrý. Nevím, jak bude zvládat osobní péči, ale myslím si, že doma zavřený nebude. Věřím v to, že bude moct normálně žít. Kubiček se těší, že až vyroste, bude s tatínkem chodit do práce.“

„Co byste vzkázali jiným rodinám, které by se dostaly do podobné životní situace?“ Otec odpověděl: „Určitě bychom jim poradili, kde čerpat informace. Informace jsou v danou chvíli pro rodiče to nejcennější. V té první fázi určitě ty informace.“ Maminka řekla: „Ke mně se až teď dostala brožurka z rané péče, která je úplně luxusní. Jmenuje se ‚Nebojujte se zákony‘ a je to příručka pro rodiče, kterým se narodí dítě s postižením. Je škoda, proč jsme tehdy nedostali něco takového i my.“

Hlavní výzkumná otázka zněla následovně: „Jak vnímají rodiče život s dítětem s výjimečným Toriello-Carey syndromem?“ Na tuto otázku jsme se rodičů zeptali úplně naposledy. Maminka odpověděla: „Byla to pro nás nová zkušenost, která nám strašně moc otevřela oči. Náš syn překonal všechna očekávání. Lékaři nevěřili, že se dožije roku, pochybovali, že se dokáže stravovat jinak než pomocí sondy, že bude vnímat, nebo dokonce chodit. On všechny tyto chmurné předpovědi rozptýlil. Je to bojovník se lvím srdcem. Jsem nesmírně šťastná za pokrok našeho syna. Strašně moc si vážím každého dne, kdy je Kubičkovi dobře a my si tento den můžeme užít s ním. Velmi si cením všech lékařů, kteří se o Kubička starali a přispěli ke zlepšení jeho zdravotního stavu. Je strašně těžké vychovávat postižené dítě. Byla to pro nás veliká rána, se kterou jsme se naučili žít. I když jsem se s postižením syna nesmířila, naučila jsem se brát život takový, jaký je.“ Tatínek odpověděl: „Je to náš anděl, který nám neustále dělá radost svými pokroky. My jsme na něho nehorázně pyšní.“

5 ZHODNOCENÍ CÍLŮ A VÝZKUMNÝCH OTÁZEK

V rámci výzkumného šetření jsme se zabývali životem rodiny s dítětem s Toriello-Carey syndromem. Velmi si vážíme toho, že nám oslovená rodina umožnila spolupráci a zveřejnění jejich příběhu.

Hlavním cílem práce bylo zpracování komplexních informací týkajících se Toriello-Carey syndromu a zjištění dopadů tohoto syndromu na kvalitu života jedince a jeho rodiny.

Výzkumné šetření probíhalo prostřednictvím analýzy dokumentů, polostrukturovaného rozhovoru s rodiči a aktivního pozorování chlapce. Rozhovor probíhal pouze ústní formou a se souhlasem byl zaznamenán na digitální zařízení. Z výzkumného šetření vyplynuly následující skutečnosti, vztahující se k výzkumným otázkám.

Hlavní výzkumná otázka

Jak vnímají rodiče život s dítětem s výjimečným Toriello-Carey syndromem?

Pro rodiče bylo narození dítěte s výjimečným syndromem novou zkušeností, která jim otevřela oči. Přiznávají však, že život s výjimečným Toriello-Carey syndromem je velmi náročný a přidělil jim spoustu starostí. Velmi si teď váží zdraví a každého dne s chlapcem, kdy je mu dobře. Jsou nesmírně hrdí a šťastní za každé jeho pokroky.

Velmi důležité bylo, že se rodiče hned od prvopočátku s těžkou životní situací snažili vypořádat a nevzdali se. O syna začali pečovat hned, jak jen to bylo možné v jejich silách. Díky úžasné domácí péči rodičů chlapec udělal neuvěřitelné pokroky. Jenom Kubíček a jeho rodiče vědí, kolik stovek hodin neskutečné dřiny za tím je.

Vedlejší výzkumné otázky

Jak dlouho trvala diagnostika jejich dítěte a v kolika letech věku byla stanovena konečná diagnóza?

Diagnóza Toriello-Carey syndromu byla rodičům sdělena devátý den po porodu. Chlapec poté podstoupil spoustu vyšetření. Byly také provedeny odběry krve, které byly zaslány na genetické vyšetření. To potvrdilo ve třetím měsíci dítěte, velmi vzácnou diagnózu Toriello-Carey syndromu.

Z jakých zdrojů rodiče čerpali informace o postižení jejich dítěte?

Pro rodiče bylo velmi těžké vyhledat si jakékoliv informace o Toriello-Carey syndromu. Ani samotní lékaři neměli moc zpráv a museli se spojovat s kolegy ze zahraničí. Největším zdrojem informací byl pro rodiče internet, kde se však setkali pouze s cizojazyčnou literaturou a překlad pro ně byl velmi časově náročný. Jedná se o tak ojedinělé a velmi vzácné onemocnění, že bohužel nebyla a stále není k dostání žádná publikace, která by se věnovala právě tomuto postižení. Existuje pouze několik málo cizojazyčných článků, které napsali lékaři věnující se výzkumu Toriello-Carey syndromu. Tato literatura je však pouze v angličtině. My jsme k čerpání informací využili národní lékařskou knihovnu v Praze.

Jak reagovala rodina a okolí přátel na postižení jejich dítěte?

Jelikož si rodiče mysleli, že se jim narodí zdravé dítě, bylo pro ně sdělení diagnózy velkým šokem a ránou. Přijetí diagnózy nebylo obtížné jen pro ně samotné, ale rovněž i pro celou rodinu. U některých členů rodiny se setkali s pochopením a přijetím chlapce. Bohužel se setkali i s nepříjemným názorem blízkého z rodiny, který doporučil odložení dítěte do kojeneckého centra a odsoudil ponechání si dítěte s postižením. Lidé v okolí reagovali podobně. Někteří rodině velmi pomohli, jiní se s rodinou přestali stýkat.

Jak změnilo postižení dítěte jejich rodinný život?

Z výzkumu vyplynulo, že se rodině s postiženým dítětem velmi výrazně změnil život. Svůj dosavadní způsob života museli zásadně změnit. Rodiče celý svůj život s láskou a pokorou přizpůsobili svému synovi. Nejen že se přestěhovali a svépomocí postavili bezbariérový dům. To hlavní spočívalo ve snaze poskytnout synovi co nejlepší péči a umožnit mu tak co největší rozvoj.

Z ročního pozorování rodiny si myslíme, že matku i otce postižení jejich syna svým způsobem posílilo. Na chlapci šlo setkání od setkání vidět obrovský pokrok. Je neuvěřitelné, co všechno rodiče dokázali a jak veliký kus práce odvedli. Díky veliké zásluze rodičů, hlavně maminky, udělal chlapec veliký pokrok a předčil všechna očekávání lékařů.

Závěrem výzkumného šetření je nutné poznamenat, že život rodiny dítěte s jakýmkoliv kombinovaným postižením není jednoduchý. Je důležité, aby rodina pro dítě tvořila

bezpečné prostředí, plné lásky, trpělivosti, pochopení a podpory. Ze strany rodičů je však péče o dítě s handicapem nesmírně náročná, dlouhodobá a často vyčerpávající. Rodiče by proto neměli zapomínat na psychohygienu a udržovat se v dobré tělesné a především psychické kondici. Dopřávat si dostatek odpočinku a relaxace a nebát se zapojit do péče širší rodinu, případně i instituce, které by mohly alespoň část dne pečovat o dítě.

ZÁVĚR

Pro zpracování diplomové práce byla vybrána rodina, ve které vyrůstá dítě s velmi vzácným genetickým onemocněním nazývajícím se Toriello-Carey syndromem. V České republice doposud nikdo s takovýmto postižením nežil. Výzkumným vzorkem byl chlapec Jakub, kterému je v současné době 5 let a 6 měsíců.

Hlavním cílem práce bylo zpracování komplexních informací týkajících se Toriello-Carey syndromu a zjištění dopadů tohoto syndromu na kvalitu života jedince a jeho rodiny. Na počátku jsme si stanovili jednu hlavní a čtyři vedlejší výzkumné otázky. Na tyto otázky jsme v práci odpovídali na základě polostrukturovaného rozhovoru s rodiči.

Teoretická část práce byla zaměřena na podrobné vymezení Toriello-Carey syndromu. V úvodu jsme uvedli etiologii, symptomy, kontext historie, klinické hodnocení, léčbu a prognózu syndromu. V dalších kapitolách jsme se věnovali rodině s dítětem se zdravotním postižením a v neposlední řadě jsme také uvedli specifiku rodin se vzácným postižením.

Empirická část diplomové práce byla tvořena výzkumným šetřením, které se zaměřilo na zmapování života rodiny dítěte s Toriello-Carey syndromem. Pro zpracování empirické části diplomové práce byla použita metoda kvalitativního výzkumu. Byla vypracována případová studie chlapce, a to na základě lékařské dokumentace, závěrů speciálně pedagogického vyšetření, zápisníku, polostrukturovaného rozhovoru s rodiči a pozorování dítěte.

Shrneme-li získané informace, můžeme uvést, že pro rodiče bylo narození dítěte s výjimečným syndromem velmi náročnou zkušeností, která jim změnila dosavadní způsob života. Začali si vážit zdraví ještě více, než kdykoliv dříve. Jsou šťastní, pokud je jejich synovi dobře. Velmi si cení každého pokroku, na který jsou nesmírně hrdí. Diagnóza Toriello-Carey syndromu byla rodičům sdělena devátý den po porodu. Potvrzena byla ve třetím měsíci dítěte genetickým vyšetřením. Prvotní informace o postižení se rodiče dozvěděli od primáře jednotky intenzivní péče. Další informace si hledali sami pomocí internetu, kde se však setkali pouze s texty v angličtině. Doposud nebyla vydána žádná publikace, která by se věnovala Toriello-Carey

syndromu. K dostání jsou pouze cizojazyčné články, které napsali lékaři věnující se výzkumu Toriello-Carey syndromu. Přijetí diagnózy nebylo obtížné jen pro samotné rodiče, ale rovněž i pro rodinu a přátelé. Většina členů rodiny se dokázala s touto situací přijmout a pochopit, bohužel se rodiče setkali i s odsouzením. Takováto podobná situace byla taktéž ze strany lidí v okolí. V souvislosti s onemocněním dítěte vzácným syndromem se rodině velmi výrazně změnil život. Dosavadní způsob života rodiče zásadně přehodnotili a soustředili se na syna. Snažili se mu poskytnout tu nejlepší možnou domácí péči, zdravotní péči, speciálně pedagogickou péči, rehabilitaci a umožnit mu tak co největší osobní rozvoj. Výzkumné cíle v této práci byly naplněny.

Život se vzácným Toriello-Carey syndromem nebyl a není pro rodiče rozhodně jednoduchý. Velmi záleželo na tom, jak se s touto nečekanou situací rodiče dokážou vyrovnat. Rodiče pečující o svého syna s Toriello-Carey syndromem pro něho udělali maximum a pečují o něho s tou největší láskou. Na chlapci je vidět, že prožívá šťastný a plnohodnotný život.

Z výzkumu je zřejmé, že je důležité, aby speciální pedagogika lépe pochopila potřeby takovéto rodiny. Rodiče byli sice informováni o diagnóze svého syna, ale ihned nenásledovala nic dalšího. A právě s rodiči je třeba pracovat již od počátku. Je důležité, aby měli dostatek informací, které by jim umožnily pochopit, co se vlastně stalo, jakým způsobem by měli o dítě pečovat a jak by mu mohli pomoci. Již studenti by měli získávat více informací o vzácných onemocněních a speciálně pedagogické podpoře takovýchto rodin.

Pro rozvoj každého dítěte je nejdůležitější jeho rodina. O to víc to platí pro děti s postižením. Přestože medicína nemůže zajistit každému dítěti zdraví, je důležité, abychom se pokusili o to, aby každé dítě mohlo ve své rodině prožít šťastné dětství. Všem rodinám, pečujícím o dítě s jakýmkoliv postižením, přejeme dostatek sil a profesionální přístup ze strany všech, kteří se podílejí na rozvoji jejich dětí.

SEZNAM LITERATURY

ALLEN, K a Lynn R MAROTZ. Přehled vývoje dítěte: od prenatálního období do 8 let. Vyd. 2. Praha: Portál, 2005, 187 s. ISBN 80-736-7055-0.

AUFDERHEIDE, Artur C. – RODRIGUÉZ-MARTÍN, Conrado (1998):
The Cambridge Encyclopedia of Human Paleopathology. Cambridge. Cambridge university press, s. 34–259.

AUTRATA, Rudolf; VANČUROVÁ, Jana. Nauka o zraku. Vyd. 1. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví. 2002. ISBN 80-7013-362-7.

BAZALOVÁ, Barbora. Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje. Vyd. 1. Praha: Portál, 2014, 183 s. ISBN 978-80-262-0693-4.

Birgfeld, C.B., Heike, C. (2012) Craniofacial microsomia. Semin Plast Surg. 26(2): 91–104.

Chmelová, I. (2005). Bobath koncept a DMO. Kraus, J. (2005). Dětská mozková obrna. Praha: Grada.

Creswell, J. W. Research design, qualitative and quantitative approaches. Thousand Oaks. Sage Publications, 1994.

DUNGL, Pavel. Ortopedie. 2., přeprac. a doplň. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-802-4743-578.

DYLEVSKÝ, Ivan. Somatologie: [učebnice pro zdravotnické školy a bakalářské studium]. Vyd. 2., přeprac. a dopl. Olomouc: Epava, 2000, 480 s. ISBN 80-862-9705-5.

FISCHER, Slavomil a Jiří ŠKODA. Speciální pedagogika: Edukace a rozvoj osob se somatickým, psychickým a sociálním znevýhodněním. 1. vyd. Praha: Triton, 2008. ISBN 978- 80-7387-014-0.

Gavora, Peter. Úvod do pedagogického výzkumu. 2.vyd. Brno: Paido, 2010. ISBN 978-80-7315-185-0.

GREENSPAN, F.S.; BAXTER, J.D. Základní a klinická endokrinologie. 4. vyd. Praha: H&H, 2003, s. 174–242. ISBN 80-86022-56-0.

HÁJEK, Zdeněk. Krvácení ve druhé polovině těhotenství. In In HÁJEK, Zdeněk. Rizikové a patologické těhotenství. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 443 s., čb. obr. ISBN 8024704188.

HENDL, J. Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace. 4. Vyd. Praha: Portal, 2016. ISBN 978-80-262-0982-9.

Chaloupecký V. et al. Dětská kardiologie. (Galén, 2006).

CHALUPOVÁ-KARLOVSKÁ, Vlastimila. Obecná biologie: středoškolská učebnice: evoluce, biologie buňky, genetika : s 558 řešenými testovými otázkami. 2., opr. vyd. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 2010, 206 s. ISBN 978-80-7182-282-0.

CHROBOK, Viktor, Jaromír ASTL a Pavel KOMÍNEK. Tracheostomie a koniotomie: techniky, komplikace a ošetrovatelská péče. 1. vyd. Praha: Maxdorf, 2004, 170 s. ISBN 80-7345-031-3.

Janovcová, Z. (2007). Bobath koncept v logopedii. Klenková, J. a kol. (2007). Terapie v logopedii. Brno: MU.

KOLÁŘ, Zdeněk. Výkladový slovník z pedagogiky: 583 vybraných hesel. Vyd. 1. Praha: Grada, 2012, 192 s. ISBN 978-80-247-3710-2.

KVAPILÍKOVÁ, Květa. *Anatomie a embryologie oka*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000, 206 s. ISBN 80-7013-313-9.

MATĚJČEK, Zdeněk. O rodině vlastní, nevlastní a náhradní. Praha: Portál, 1994, 98 s. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 80-85282-83-6.

MATĚJČEK, Zdeněk. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. Jinočany: H&H, 2001. ISBN 80-86022-92-7.

MATOUŠEK, O. Rodina jako instituce a vztahová síť. Praha: Sociologické nakl., 1993. ISBN 80-901-4247-8.

MATOUŠEK, Oldřich a Hana PAZLAROVÁ. Podpora rodiny: manuál pro pomáhající profese. Vyd. 1. Praha: Portál, 2014, 171 s. ISBN 9788026206972.

MCMINN, R a R HUTCHINGS. Barevný atlas anatomie člověka. 1. vyd. Bratislava: Slovart, 1992, 358 s. ISBN 80-714-5033-2.

MICHALÍK, Jan, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ.

Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními: obecná část. 2. vyd. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012, s. 118. ISBN 978-80-86532-26-4.

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ. Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020. Část III materiálu č.j. 593/10. 2010.

MURKOFFOVÁ, A. a spol. *Co čekat v radostném očekávání*. Slovart, 2004. ISBN 7209-437-2.

NEŠPOR, Karel. PROVAZNÍKOVÁ, Hana. *Slovník prevence problémů působených návykovými látkami: pro rodiče a pedagogy*. 3. rozšířené vyd. Praha: Státní zdravotní ústav, 1999. 54 s. ISBN 80-7071-123-X.

Kataoka, T. R., Ito, A., Nakabori, T., Koma, Y.-i., Nakai, H., Kamata, S. and Kitamura. *Toriello–Carey syndrome associated with respiratory failure and non-mechanical ileus*. *Am. J. Med. Genet.*, 2003, 120A: 537–541.

KUCHYNKA, Pavel. *Oční lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-802-4711-638.

KVĚTOŇOVÁ-ŠVECOVÁ, L. *Edukace dětí se speciálními potřebami v raném a předškolním věku*. Brno : Paido, 2004. 126 s. ISBN 80-7315-063-8.

LANGMEIER, Josef, BALCAR Karel a ŠPITZ Jan. *Dětská psychoterapie*. 3. vyd. Praha: Portál, 2010, 431 s. ISBN 9788073677107.

LAZOVSKIS, I. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. Praha: Avicenum, 1990. ISBN 80-201-0043-1.

LUKÁŠ, K. a A. ŽÁK. *Chorobné znaky a příznaky: diferenciální diagnostika*. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-5067-5.

MĚŠTÁK Jan, MOLITOR Martin, MĚŠTÁK Ondřej a Kalinová Lucie a kol. *Základy plastické chirurgie*. 1. Vyd. Praha: Karolinum, 2015, s. 212 ISBN 9788024628394.

- NIGHTINGALE, Florence. *Kniha o ošetrování nemocných*. Vyd. neuvedeno. Z anglického originálu přeložila Paulina KRÁLOVÁ. Praha: J. Otto, 1874. 187 s. ISBN neuvedeno.
- OPAVSKÝ, J. *Neurologické vyšetření v rehabilitaci pro fyzioterapeuty*. Olomouc: Univerzita Palackého, 2003.
- OTRADOVEC 2003, Jiří. *Klinická neurooftalmologie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2003. 488 s. ISBN 8024702800.
- ROBERTS, Alice M. *Kompletní lidské tělo: [jedinečný obrazový průvodce]*. Vyd. 1. Praha: Knižní klub, 2012, 512 s. Dorling Kindersley book. ISBN 978-802-4229-584.
- SEDLÁŘOVÁ, Petra. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 248 s. ISBN 978-802-4716-138.
- SELIKOWITZ, Mark. *Downův syndrom: definice a příčiny, vývoj dítěte, výchova a vzdělávání, dospělost*. 2. vyd. Praha: Portál, 2011. 200 s. ISBN 978-80-7367-882-1.
- ŠPINAR, J. et al. *Propedeutika a vyšetřovací metody vnitřních nemocí*. GRADA, 2008. 256 s., ISBN 80-247-1749-2.
- Toppari, J., M. Kaleva, and H. E. Virtanen, 2001, Trends in the incidence of cryptorchidism and hypospadias and methodological limitations of registry-based data: Human Reproduction Update, v. 7, p. 282-286.
- VÁGNEROVÁ, M., STRNADOVÁ, I., KREJČOVÁ, L. *Náročné mateřství*. Praha: Karolinum, 2009. ISBN 978-80-246-1616-2.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. Vydání 5. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0225-7.
- VANČURA, Jan. *Zkušenost rodičů dětí s mentálním postižením*. 1. vyd. Brno: Společnost pro odbornou literaturu – Barrister & Principal, 2007, 151 s. ISBN 9788087029145.
- VOKURKA, M., HUGO, A. a kol.: *Velký lékařský slovník*. 5. aktualiz. vyd. Praha: Maxdorf, 2005. ISBN 8073450585.

White, K. E., Cabral, J. M., Davis, S. I., Fishburn, T., Evans, W. E., Ichikawa, S., Fields, J., et al. (2005). *Mutations that Cause Osteoglophonic Dysplasia Define Novel Roles for FGFR1 in Bone Elongation. Am J hum genet*, 76, 361–367.

ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vyd. Praha: Galén, 1994, 414 s. ISBN 80-858-2404-3.

INTERNETOVÉ ZDROJE

EUCERD JOINT ACTION. 2014 Report on the State of of the Art of Rare Disease Activities in Europe [online]. 2014, 68 p. [cit. 2015-12-12]. Dostupné z: <http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2014ReportStateofArtRDActivities.pdf>

Gregor, V., Horáček J., Šípek, A. Vrozené vývojové vady: Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR [online]. C2008-2012 [cit. 2015-09-20]. Dostupný na World Wide Web: <<http://www.vrozene-vady.cz>>.

Toriello HV, Carey JC, Addor MC, Allen W, Burke L, Chun N. American Journal of medical genetics [online]. C2003 [cit. 2015-11-12]. Dostupný na World Wide Web: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?Db=pubmed&Cmd=DetailsSearch&Term=14556252%5Buid%5D>>.

Toriello HV The portal for rare diseases and orphan drugs [online]. C2012 [cit. 2016-02-02]. Dostupný na World Wide Web: <[http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=2961&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Toriello-Carey-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=Toriello-Carey-syndrome&title=Toriello-Carey-syndrome&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=2961&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Toriello-Carey-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group%20of%20diseases=Toriello-Carey-syndrome&title=Toriello-Carey-syndrome&search=Disease_Search_Simple)>.

Těhotenství od A do Z [online]. C2010 [cit.2016-03-01] Dostupné na WorldWideWeb: <<http://www.tehotenstviaz.cz/index.php?strana=&kat=105&c=500>>.

The University of Maine: Education and Human Development [online]. C2006 [cit. 2015-12-15]. Dostupný na World Wide Web: <<http://umaine.edu/edhd/about/research/acc/what-isagenesis-of-the-corpus-callosum-acc/>>.

Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) [online]. C2016 [cit. 2016-02-01]. Dostupný na Wordl Wide Web: <<https://rarediseases.info.nih.gov/gard/5225/toriello-carey-syndrome/resources/9>>.

WHAT IS A RARE DISEASE? In: EURORDIS: Rare Disease Europe [online]. 2007
[cit. 2015-12-12]. Dostupné z:
<http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf>

SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK

Obrázek 1: Jedenácti měsíční dívka s typickými symptomy Toriello-Carey syndromu – krátké oční štěrby, plná líce, malá brada. Převzato z Toriello et al. (2003)

Obrázek 2: Sedmiletá dívka s typickými symptomy Toriello-Carey syndromu – charakteristický vzhled obličeje. Převzato z Toriello et al. (2003)

Obrázek 3: Vzhled obličeje dítěte s Toriello-Carey syndromem při pitvě. Symptomy – přebytná kůže na krku, telecanthus, mikrognatie, malý nos, nízko posazené uši

Obrázek 4: Obrázek magnetické rezonance v sagitální střední čáře mozku, ukazující agenezi corpus callosum a hypoplazii mozečku. Převzato z Toriello et al. (2003)

Tabulka 1: Příznaky a symptomy Toriello Carey syndromu (The Human Phenotype Ontology, 2016)

Tabulka 2: Skóre dle Apgarové

Tabulka 3: Apgar skóre chlapce s Toriello-Carey syndromem

SEZNAM ZKRATEK

AMC	amniocentéza
ČR	Česká republika
FN	fakultní nemocnice
JIP	jednotka intenzivní péče
KC	kojenecké centrum
MŠ	mateřská škola
SPRP	středisko pro ranou péči

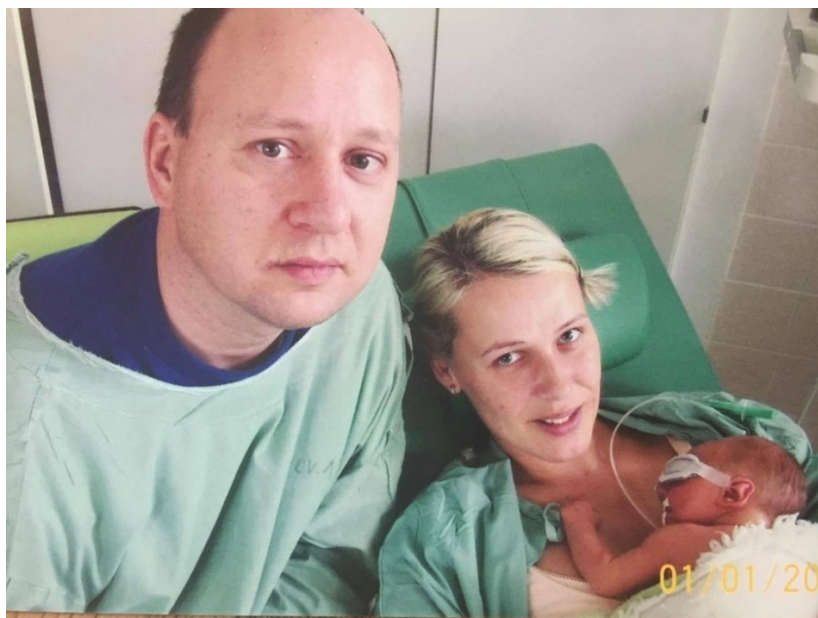
SEZNAM PŘÍLOH

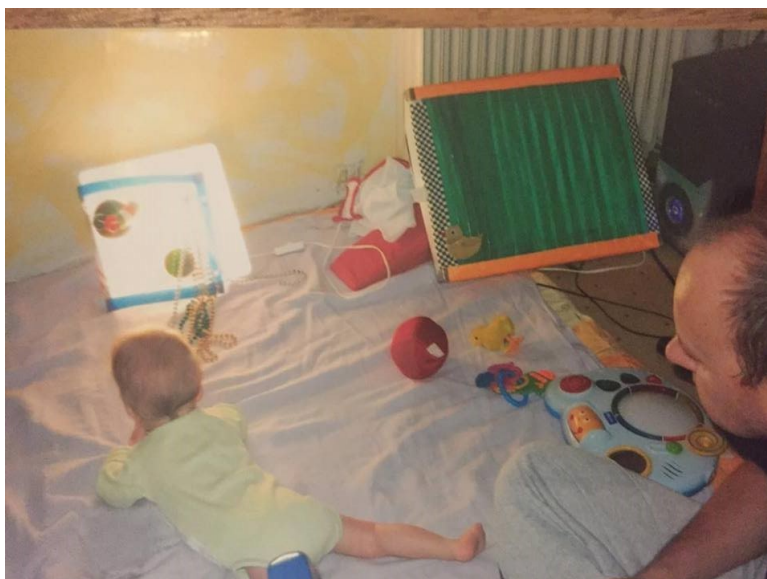
Příloha č. 1: Rodinné fotografie dítěte s Toriello-Carey syndromem

Příloha č. 2: Seznam otázek pro rozhovor

Příloha č. 1: Rodinné fotografie dítěte s Toriello-Carey syndromem

Se souhlasem rodičů byly zveřejněny rodinné fotografie v příloze č. 1.

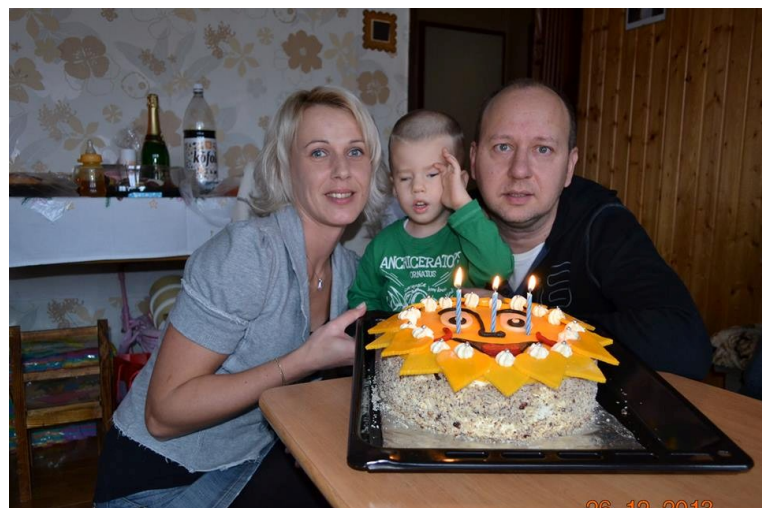
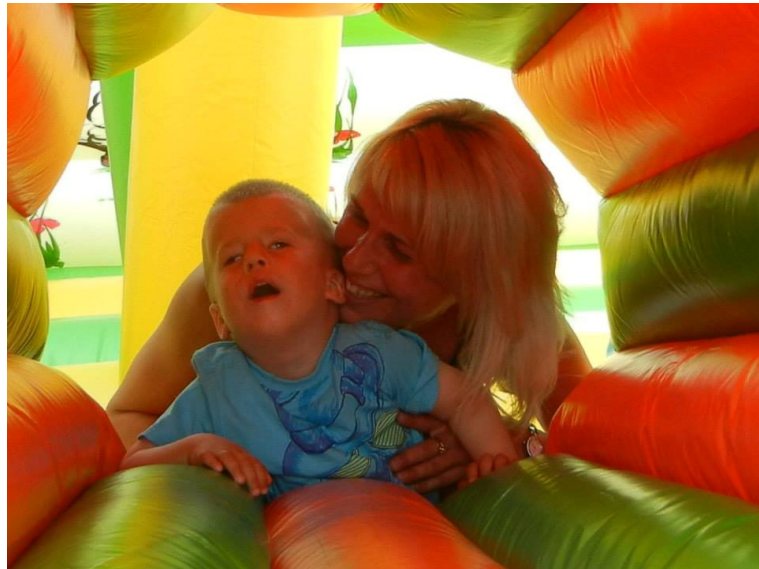






















Příloha č. 2: Seznam otázek pro rozhovor

1. Kdy Vás poprvé napadlo, že s Vaším dítětem není něco v pořádku?
2. Kdy Vám bylo sděleno, že není něco v pořádku?
3. Kdy jste se dozvěděli, že se narodilo vaše dítě s postižením?
4. Jak jste reagovali na sdělení diagnózy?
5. Jak jste se s diagnózou vašeho dítěte smiřovali?
6. Nebojíte se, že se jeho vývoj zastaví anebo zlomí?
7. Je něco, čeho se bojíte?
8. Jak dlouho trvala diagnostika a kdy byla stanovena definitivní diagnóza?
9. Jak jste zvládali počáteční péči o syna?
10. Jak probíhala následná péče o syna?
11. Kdo Vám podal prvotní informace nebo z jakých zdrojů jste čerpali informace o postižení svého dítěte?
12. Jak reagovala širší rodina a okolí přátel na postižení Vašeho dítěte?
13. Jak reaguje okolí, když chlapce vidí poprvé?
14. Kdo rodičům podal informace o tom, jaké pomoci ze strany státu mohou využít?
15. Podle čeho jste vybírali vhodné předškolní zařízení pro vašeho syna?
16. Zapojujete nějak dítě do společnosti, mezi vrstevníky?
17. Jaký je Váš syn? Co byste o něm řekli?
18. Dopřejete si také odpočinek, a kde čerpáte sílu všechno zvládat?
19. Jak zajišťujete hlídání syna, když chodíte oba dva do zaměstnání?
20. Neuvažujete o tom pořídit si druhé dítě?
21. Co se změnilo ve Vašem životě, museli jste nějak uzpůsobit Váš běžný život v souvislosti s postižením dítěte? Jak změnilo postižení dítěte Váš rodinný život?
22. Musíte v souvislosti s postižením dítěte překonávat nějaké překážky?
23. Je ve vašem životě něco, co byste po všech zkušenostech vykonali jinak?
24. Proč nezažádáte o pomoc nějakou organizaci?
25. Víte, jaké má představy o své budoucnosti Vaše dítě – čím chce být?
26. Co byste vzkázali jiným rodinám, které by se dostaly do podobné životní situace?
27. Jak vnímají rodiče život s dítětem s výjimečným Toriello-Carey syndromem?“